Aus der Frauenklinik der Universität Tübingen
Direktor: Professor Dr. H. Roemer

# ÜBER SOMATISCHE UND PSYCHOLOGISCHE BEFUNDE BEIM GONADENDYSGENESIE-SYNDROM

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizin
dem Fachbereich Klinische Medizin
der Eberhard-Karls-Universität
zu Tübingen

vorgelegt von
Wilfried Kratzer
aus Überlingen

1970

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41547603_0017

Dissertationsdruck- und Verlagsanstalt
Werner Blasaditsch · 89 Augsburg · Theodor-Heuß-Platz 3 · Tel. (0821) 25563

Aus der Frauenklinik der Universität Tübingen
Direktor: Professor Dr. H. Roemer

# ÜBER SOMATISCHE UND PSYCHOLOGISCHE BEFUNDE BEIM GONADEN-DYSGENESIE - SYNDROM

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades
der Medizin
dem Fachbereich Klinische Medizin
der Eberhard-Karls-Universität
zu Tübingen

vorgelegt von
Wilfried Kratzer
aus Überlingen
1970

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

Dekan: Professor Dr. Dr. Klaus Mayer
1. Berichterstatter: Professor Dr. P. A. König
2. Berichterstatter: Professor Dr. H. Roemer

INHALTSVERZEICHNIS


| | Seite |
|---|---|
| A. Einleitung | 1 |
| I. Definition der Gonadendysgenesie | 1 |
| II. Fragestellung der Untersuchung | 2 |
| B. Literaturauswertung zum Gonadendysgenesie-Syndrom | 3 |
| I. Klinische Befunde | 3 |
| 1. Somatische Befunde | 3 |
| 2. Genitale | 5 |
| 3. Endokrinologische Befunde | 6 |
| 4. Sex-Chromatin und Chromosomen | 7 |
| II. Ursachen der Gonadendysgenesie | 9 |
| III. Häufigkeit der Gonadendysgenesie | 11 |
| IV. Psychologische Befunde | 11 |
| 1. Psychische Entwicklung | 12 |
| 2. Intelligenz | 12 |
| 3. Berufe | 13 |
| 4. Wesenszüge | 13 |
| 5. Subjektive Geschlechtszugehörigkeit und Sexualität | 14 |
| V. Therapie | 15 |
| 1. Östrogensubstitution | 15 |
| 2. Wachstumsförderung | 16 |
| 3. Plastische Operationen | 16 |
| 4. Aufklärung | 17 |
| C. Eigene Untersuchungen | 18 |
| I. Krankengut | 18 |
| II. Methodik | 21 |
| 1. Psychologische Untersuchung | 21 |
| 2. Soziale Einordnung | 23 |
| III. Vorstellung der einzelnen Fälle | 29 |
| IV. Zusammenfassende Besprechung der Befunde | 55 |
| 1. Phänotyp und Habitus | 55 |
| 2. Psyche | 55 |
| 3. Intelligenzgrad | 57 |
| 4. Beruf | 58 |
| 5. Freizeitgestaltung | 59 |
| 6. Soziale Einordnung | 59 |
| D. Zusammenfassung | 61 |
| E. Literaturverzeichnis | 62 |

# A. EINLEITUNG

## I. Definition der Gonadendysgenesie

Die Gonadendysgenesie ist eine anlagebedingte Fehlentwicklung der Gonaden bei Individuen von weiblichem Phänotyp (Hauser 1961, de la Chapelle 1962, Zizka et al. 1968). Als Ursache werden Abweichung vom normalen Chromosomensatz 44/XX oder 44/XY, oder aber eine frühembryonale Zerstörung der Gonaden angenommen (Ferguson-Smith et al. 1964, Laroche et al. 1964, Kinch et al. 1965, Zizka et al. 1968). Das Krankheitsbild tritt in Verbindung mit körperlichem Infantilismus, primärer Amenorrhoe, Minderwuchs und einer Vielzahl anderer auffälliger Symptome auf, die nicht obligat sind (Overzier 1958).

Bei der Gonadendysgenesie sind folgende Krankheitsbilder zu unterscheiden:
1. Reine Gonadendysgenesie: Bei weiblichem Phänotyp, normaler Körpergröße und Fehlen typischer Mißbildungen ist meist die primäre Amenorrhoe das einzige Zeichen dieser Form der Gonadendysgenesie. Bei den Patientinnen sind eunuchoide Züge möglich (Laroche et al. 1964, Kinch et al. 1965). Der Chromosomenbefund ist 44/XX oder 44/XY. Der Grad der gonadalen Fehlentwicklung kann unterschiedlich sein (de la Chapelle 1962).
2. Gonadendysgenesie mit multiplen Mißbildungen: In der überwiegenden Mehrzahl der Fälle liegen bei diesem Syndrom neben Fehlen normal ausgebildeter Gonaden Minderwuchs und sexueller Infantilismus vor. Viele andere Zeichen, sogenannte Turner-Stigmata, ergänzen häufig dieses Krankheitsbild. Der Chromosomenbefund ist meist 44/XO oder 44/XO/XX (Chromosomen-Mosaik).
Der Begriff Turner-Syndrom wird heute oft synonym mit Gonadendysgenesie mit multiplen Mißbildungen gebraucht. Turner (1938) beschrieb aber nur die Trias von Infantilismus, Pterygium colli und Cubitus valgus, ohne den entscheidenden Mangel an Keimepithel zu erwähnen. Daher ist mit Grumbach et al. (1955), Hauser et al. (1956), Ford et al. (1959), Fraccaro et al. (1960), Ferguson-Smith et al. (1964) und anderen Autoren die Bezeichnung Gonadendysgenesie vorzuziehen.
Alle in der vorliegenden Arbeit untersuchten Patientinnen gehören klinisch in diese Gruppe.
3. Gonadendysgenesie mit Virilisierung: Diese seltene Variante der Gonadendysgenesie umfaßt alle Fälle, bei denen das eigentliche Krankheitsbild durch einen Virilismus überdeckt wird, der sich in Gestalt, Gesichtszügen, äußerem Genitale und Haarkleid äußert. Als Androgenquelle werden Hiluszellen der mißgebildeten Ovaranlage vermutet.

## II. Fragestellung der Untersuchung

Durch Zusammenfassung der Literatur über das Gonadendysgenesie-Syndrom soll ein Überblick über die heutigen Kenntnisse bei diesem Krankheitsbild vermittelt werden. Neben Erörterung somatischer, genetischer und pathogenetischer sowie therapeutischer Probleme wird der Psychologie der chromosomal geschädigten Patientinnen besonderer Raum beigemessen.
Der Literaturauswertung folgen im zweiten Teil der Arbeit Ergebnisse der Untersuchung von 13 Patientinnen mit Gonadendysgenesie, die zwischen 1959 und 1968 in der Universitäts-Frauenklinik Tübingen in Behandlung waren. Die klinischen Befunde werden tabellarisch zusammengefaßt. Jede Patientin wird mit verschiedenen Testmethoden psychologisch untersucht und eingehend exploriert, um ein umfassendes Persönlichkeitsbild zu gewährleisten. Anhand der Ergebnisse von psychologischer Untersuchung und Exploration wird versucht, den Grad der sozialen Einordnung jeder einzelnen Patientin zu bestimmen.

## B. LITERATURAUSWERTUNG ZUM GONADENDYSGENESIE-SYNDROM

### I. Klinische Befunde

#### 1. Somatische Befunde

a) Minderwuchs: Dieser wurde bei den meisten in der Literatur beschriebenen Fälle beobachtet. Die durchschnittliche Körpergröße bewegt sich zwischen 130 und 145 cm (de la Chapelle 1962). Rössle und Wallart (1930) bezeichnen den Minderwuchs bei Gonadendysgenesie als "sexogenen Zwergwuchs" und vermuten, daß dieser eine Folge der ovariellen Insuffizienz sei. Pich (1936) stellt eine Beteiligung des Thymus zur Diskussion. Wilkins und Fleischmann (1944) erwähnen als erste die Möglichkeit einer genetischen Ursache. Lisser et al. (1947) verbinden den Minderwuchs hypothetisch mit dem ovariellen Defekt, indem sie eine Chromosomenschädigung annehmen und stellen bei 64% der Fälle ein von Geburt an verzögertes Längenwachstum fest. Bei anderen Patienten kommt es zwischen dem 9. und 15. Lebensjahr zu einem Wachstumsstop (Lisser et al. 1947, Rössle und Wallart 1930). Hauser (1961) vermutet, dieser Wachstumsstop trete meist vor Beginn der Pubarche ein. Er weist darauf hin, daß durch die Überbetonung des Kleinwuchses viele Gonadendysgenesien heute noch übersehen werden, besonders beim Fehlen typischer Mißbildungen (Hauser et al. 1956). Erskine und Rannie (1946) beschreiben eine 165 cm große Patientin. Bei der reinen Gonadendysgenesie können sogar eunuchoide Züge mit Hochwuchs vorkommen (Kinch et al. 1965). Die von Laroche et al. (1964) angeführten Fälle sind 168 und 170 cm groß.

b) Knochenreifung: Nach Overzier (1965) ist die Knochenreifung im "Pubertätsalter" durchweg um zwei bis drei Jahre im Rückstand, obwohl die Werte des somatotropen Hormons im Bereich der Norm liegen (Daughaday et al. 1959) oder sogar erhöht sind (Fraccaro et al. 1960, Almquist et al. 1963). Es ist daher eine verminderte oder fehlende Ansprechbarkeit des Knochens auf das somatotrope Hormon anzunehmen.
Der Reifungsverzögerung der Knochen entspricht ein verspäteter Schluß der Epiphysenfugen. Rössle und Wallart (1930) berichten von einem Fall, bei dem im Alter von 39 Jahren die Epiphysenfugen noch nicht vollständig geschlossen waren.

c) Osteoporose: Dieser häufig beschriebene Befund ist auf Östrogenmangel zurückzuführen, weshalb ihn Albright et al. (1942) mit der Osteoporose in der

Menopause vergleichen.

d) Augensymptome: Es werden Strabismus, Nystagmus (Overzier 1958) und gehäuftes Auftreten von Rot-Grün-Blindheit beschrieben. Obwohl diese bei nur 0,4 % aller Frauen, aber bei 4 % aller Männer vorkommt, finden Polani et al. (1956) bei 4 von 20 ihrer Sex-Chromatin-negativen Patientinnen diesen Defekt.

e) Brustentwicklung: Neben einer mangelnden bis fehlenden Brustentwicklung fallen oft blasse Warzenhöfe, kleine Mamillen, weite Mamillenabstände und ein trichterförmiger Thorax auf (Lisser et al. 1947, Overzier 1958, Greither et al. 1967).

f) Herz- und Kreislauforgane: Nicht selten finden sich Berichte über Mißbildungen, wobei Pulmonal- und Aortenisthmusstenosen im Vordergrund stehen (Pich 1936, Graber 1937, Albright et al. 1942, Ezes 1949, Polani et al. 1956, Greither et al. 1968).
Neben Anomalien im peripheren Lymphgefäßsystem als Ursache eines congenitalen Lymphödems, kann es im Magen-Darm-Trakt wegen Teleangiektasien zu schweren Blutungen kommen (Passarge 1968).

g) Cubitus valgus: Die nicht völlige Streckbarkeit im Ellbogengelenk ist ein beim Turner-Syndrom obligates und bei vielen anderen Formen der Gonadendysgenesie häufiges Zeichen. Am Knie wird selten die entsprechende Mißbildung, das Genu valgum, beschrieben (Ezes 1949). In manchen Fällen kann auch Überstreckbarkeit der Gelenke vorkommen (Greither et al. 1967).

h) Veränderungen an Kopf und Hals: Bisweilen fällt ein ernstes, altes Gesicht auf, das im Gegensatz zum sonstigen Infantilismus steht (Ullrich 1930, Desclaux et al. 1952, Hauser 1961). Nach Albright et al. (1942) können Patientinnen mit Gonadendysgenesie fast so alt wie Frauen 30 Jahre nach der Menopause aussehen.
Durch das Vorhandensein eines kurzen Halses oder eines Pterygium colli kann das Gesicht "sphynxartige" Züge zeigen (del Castillo et al. 1947, Greither et al. 1967). Hierzu trägt noch ein tiefer Nackenhaaransatz bei (Overzier 1958, di George 1964).
In der Mundhöhle fällt ein hoher Gaumen auf (Albright et al. 1942).

i) Weitere Mißbildungen: Bei der Gonadendysgenesie findet man häufig auch Mißbildungen, die bei anderen angeborenen Erkrankungen auftreten: Epicanthus,

tiefsitzende Ohren, Taubheit, Mikrognathie, Syndaktylien und Nagelmißbildungen (Overzier 1958).

j) Hautveränderungen: Es wird auf Naevuszellnaevi in Überzahl (Turner 1938), hypertrichotische Lanugobehaarung, atrophische Haut und Cutis laxa (Overzier 1958, Greither et al. 1967) hingewiesen.

k) Funktionelle Störungen: In der überwiegenden Mehrzahl der Fälle liegt eine primäre Amenorrhoe vor (Buess 1950, Hauser 1961, de la Chapelle 1962, Armstrong 1964, Kinch et al. 1965). Gelegentlich können auch spärliche Blutungen aus der Vagina erfolgen, die jedoch nie einer regelrechten Menstruation entsprechen (Albright et al. 1942, Varney et al. 1942, Hoffenberg et al. 1957). Vegetative Labilität findet sich nach de la Chapelle (1962) sehr häufig.

2. Genitale

"Der intakte Sex-Chromosomen-Komplex XX bzw. XY ist eine Voraussetzung für die richtige Gestaltung, Entwicklung und Funktion der Gonaden und der Geschlechtsorgane" (Zizka et al. 1968). Diese Voraussetzung ist bei der überwiegenden Mehrzahl der Gonadendysgenesien nicht erfüllt.

a) Äußeres Genitale: Bei neugeborenen Gonadendysgenesie-Patienten ist das äußere Genitale noch unauffällig. Der durch die fehlende Induktion der Gonaden bedingte Östrogen-Mangel ergibt eine verminderte Ausdifferenzierung des äußeren Genitales während der "Pubertät". So entspricht auch die Vulva älterer Patientinnen meist der von 10-14jährigen Mädchen. Die kleinen Labien können fehlen (Rössle und Wallart 1930, Bingel 1942, Lichtwitz et al. 1948).
Die Clitoris kann ebenfalls infantil (Hauser 1961), in manchen Fällen aber auch hypertrophiert sein (Meyer 1925, del Castillo et al. 1947, Bahner und Schwarz 1959). Dies kann aber nur durch Androgene zustande kommen, die entweder aus den Ovarien (Zwischenzellen), der Nebennierenrinde oder versprengten Nebennierenzellen stammen. Hierdurch kann eine männliche Sexualbehaarung bewirkt werden (Gonadendysgenesie mit Virilisierung) (Meyer 1925). Das Vorkommen einer verminderten aber deutlich ausgeprägten Sexualbehaarung wird auch in nicht virilisierten Fällen auf die Wirkung von Nebennierenrinden-Androgenen zurückgeführt (Keller/Wiskott 1966).

b) Inneres Genitale: Das innere Genitale ist zwar hypoplastisch, mit Ausnahme des Ovars jedoch in typischer Weise ausgebildet. Die Vagina ist eng und atrophisch (Kinch et al. 1965), ihre Wand besitzt keine Carunculae und Rugae (Mor-

gagni 1767). Portio und Corpus uteri sind immer sehr klein. Endo- und Myometrium des Uterus sind hochgradig unterentwickelt (Rössle und Wallart 1930, Pich 1936). Die Tuben sind lang und schmal (Morgagni 1767, Randerath 1925, Rössle und Wallart 1930).

c) Ovarien: Den äußeren Aspekt der Keimdrüsenanlage beschreiben Rössle und Wallart (1930) wie folgt: "Von der Eierstockanlage waren in Form eines weißlich verdickten Zuges auf der Genitalleiste nur mesenchymale Anteile in frühembryonaler Form vorhanden. Die Urniere war in einer Form, wie man sie nur selten bei Erwachsenen findet, vorhanden".
Rössle und Wallart stellten weiter fest, daß bei erwachsenen Patienten mit Gonadendysgenesie makroskopisch und mikroskopisch ovarielles Stroma vorhanden ist, und nur die Follikel fehlen. Deshalb lehnten sie die früher gebräuchliche Bezeichnung "Ovaraplasie" ab.
Die histologische Untersuchung ergibt eine typische Schichtung der in Serosa eingelagerten sogenannten Keimleisten oder Keimplatten: Außen liegt das Epithel (Keimepithel). Darunter findet sich ein Geflecht von plumpen Bindegewebsfasern (Faserfilz) (Guinet et al. 1954). Diesem folgen nach innen eine gefäßführende Schicht (Vasculosa) und Konvolute von Schläuchen und Zellsträngen, die als Rete ovarii bezeichnet werden (Meyer 1925, Rössle und Wallart 1930, Pich 1936).

3. Endokrinologische Befunde

Das endokrine Bild wird durch die fehlende Funktion der Gonaden bestimmt. Als deren Folge herrscht ein hochgradiger Follikelhormon-Mangel vor, der bei allen endokrinologisch untersuchten Patientinnen gefunden wurde. Östriol scheint dabei etwas weniger niedrig zu liegen als Östradiol (Elliot et al. 1959).

Der Östrogen-Mangel führt zu einer hypophysären Mehrausschüttung von Gonadotropinen, deren Werte häufig über 150 Mäuseeinheiten /24h liegen (Albeaux-Fernet und Déribeux 1955).
Erst relativ spät wurde erkannt, daß die Gonadotropine aber auch normal sein können (Hauser 1961).

Als weitere Folge des Östrogen-Mangels tritt eine starke Atrophie des Vaginalepithels auf (Azérard et al. 1948). Meist werden im Vaginalabstrich nach Papanicolaou nur Basalzellen gefunden.

Die Werte der 17-Keto-Steroide sind erniedrigt (Turner 1938, Albright et al.

1942, Polani et al. 1954, Armstrong 1964).

Nach Daughaday et al. (1959) sind die Werte des somatotropen Hormons im Bereich der Norm, nach Almquist et al. (1963) sind sie erhöht.

4. Sex-Chromatin und Chromosomen

a) Sex-Chromatin: Barr und Bertram (1949) fanden, daß zwischen männlichen und weiblichen Körperzellen ein morphologischer Unterschied besteht: Bei der Mehrzahl der weiblichen Zellen stellten sie im Zellkern eine Chromatinmasse (Sex-Chromatin, Barr-Körperchen) fest, die in männlichen Zellen normalerweise nicht gefunden wird. Die entsprechenden Gebilde wurden bei den Leukozyten "drumsticks" genannt, da sie Trommelschlegeln ähnlich sind (Davidson und Smith 1954).
Polani et al. (1954) untersuchten als erste die Körperzellen von Gonadendysgenesie-Patientinnen und stellten das Fehlen des Sex-Chromatins fest. Fraccaro und Lindsten (1960) konkretisierten, daß die Zahl der Sex-Chromatin-Körperchen n-1 sein muß, wenn die Zahl der Chromosomen n ist. Mary Lyon (1961, 1962) forderte, jedes Barr-Körperchen müsse einem heteropyknotischen X-Chromosom entsprechen. Sie nahm an, es könne in verschiedenen Körperzellen entweder väterlichen oder mütterlichen Ursprungs sein und sei genetisch inaktiviert. Park hatte schon 1957 berichtet, daß bei menschlichen Embryonen bis zum 16. Tag nach der Befruchtung kein Sex-Chromatin gefunden werden kann. Dies bedeutet aber nach der Lyons-Theorie, daß im Gegensatz zu später in den ersten Lebenstagen beide X-Chromosomen bei weiblichen Individuen genetisch aktiv sind.
Barr (1965) bestätigte die Lyons-Theorie des heteropyknotischen X-Chromosoms. Kein Sex-Chromatin findet sich demnach bei der Chromosomen-Konstellation XO, XY, XYY. Dagegen kann man bei XX-, XXY- und XXYY-Konstellation ein Barr-Körperchen pro Zelle und bei XXX-, XXXY- und XXXYY-Konstellation zwei Barr-Körperchen pro Zelle nachweisen.

b) Chromosomen: Das in den Zellen von Individuen mit Gonadendysgenesie fehlende Sex-Chromatin sowie das gehäufte Vorkommen von Rot-Grün-Blindheit in solchen Fällen, veranlaßte Polani et al. (1956) folgende Hypothese aufzustellen: Entweder müsse bei Gonadendysgenesie eine rein männliche Chromosomen-Konstellation 44/XY vorliegen, oder es sei eines der beiden weiblichen X-Chromosomen nicht vorhanden. Diese 44/XO-Konstellation wurde von Ford et al. (1959) durch die ersten Chromosomen-Untersuchungen bei Gonadendys-

genesie bestätigt.

In den darauffolgenden Jahren wurden die verschiedensten Geschlechtschromosomen-Befunde beim Gonadendysgenesie-Syndrom beschrieben. Auf der einen Seite standen die Mosaikformen, die bei Gonadendysgenesie besonders häufig sind (Neuhäuser und Back 1968).

Bei Mosaiken treten in verschiedenen Körperzellen unterschiedliche Chromosomen-Konfigurationen auf:

XO/XX (Ford 1960)
XO/XY (Turpin et al. 1961)
XO/YY (Jacobs et al. 1961)
XO/XXX und
XO/XX/XXX (Carr et al. 1962).

Auf der anderen Seite wurden immer mehr Chromosomen-Aberrationen diskutiert, bei denen die Geschlechts-Chromosomen zwar in normaler Zahl, nicht aber in typischer Form vorhanden sind:

Deletion (Zerstörung des Armes eines Chromosoms):
Deletion des kurzen Arms (Jacobs et al. 1961)
Deletion des langen Arms (de Grouchy et al. 1961).

X-Isochromosom: Anstatt der typischen Längsteilung der beiden Schwesternchromatiden bei der Meiose findet eine Querteilung statt. Die Folge ist eine Verdoppelung der Chromatiden in der Querachse. Das neue Chromosom besitzt dadurch nur lange oder kurze Arme (Fraccaro, Ikkos et al. 1960).

Ring-Chromosom: Durch Chromosomenhaftung kommt anstelle der normalen Längsform eine Ringform des X-Chromosoms zustande (Hustinx 1963).

Auch ein normaler Chromosomensatz 44/XX ohne mikroskopisch erkennbare Aberration kann gelegentlich bei Gonadendysgenesie gefunden werden (Hauser 1961).

c) Geschlechtschromosomen-Aberration und Phänotyp: Für die Ausprägung des Phänotyps ist der Anteil an XO-Zellen im Körper entscheidend (Neuhäuser und Back 1968). Dies bedeutet, daß z.B. bei einem XO/XX-Mosaik Abweichungen von der typischen Form der Gonadendysgenesie mit XO-Konfiguration zu erwarten sind (Ferguson-Smith 1965). Bei Deletionen ist anzunehmen, daß es nur dann zur Ausbildung einer charakteristischen Gonadendysgenesie mit multiplen Mißbildungen kommt, wenn der kurze Arm des X-Chromosoms deletiert ist (Neuhäuser und Back 1968). Der Verlust des langen Armes braucht sich phänotypisch nicht bemerkbar zu machen, bzw. führt nur zur Ausbildung sogenannter Turner-Stigmata, selten zu Minderwuchs (Williams und Runyan 1966, Neuhäu-

ser und Back 1968). Der kurze Arm des X-Chromosoms scheint für die geistige und körperliche Entwicklung wichtiger zu sein als der lange (Karl et al. 1967).

d) Entstehungsursache der XO-Konstellation: Es wird heute allgemein angenommen, daß die der Gonadendysgenesie zugrunde liegende Chromosomenaberration durch eine Non-Disjunction in der mütterlichen Oogenese oder väterlichen Spermatogenese zustande kommt, oder aber durch den Verlust eines Geschlechtschromosoms während einer mitotischen Teilung ("anaphase lag") (Ford 1960, Bruner-Lorand 1964, Neuhäuser und Back 1968). Der Verlust eines X-Chromosoms während eines frühen Teilungsstadiums der befruchteten Eizelle (Blastomerenstadium), könnte theoretisch ein XO/XX-Mosaik ergeben (Ford 1960), während der Verlust eines Y-Chromosoms zu einem XO/XY-Mosaik führen müßte (Turpin et al. 1961). Würden sich die beiden verschiedenen Blastomeren getrennt weiterentwickeln, so würden sich im ersten Falle eineiige Zwillinge mit XX- und XO-Konstellation, im zweiten Falle eineiige Zwillinge mit XY- und XO-Konstellation herausbilden (Bruner-Lorand 1964).
Ein wahrscheinlich eineiiges Zwillingspaar mit XY- bzw. XO-Konstellation wurde 1961 von Turpin et al. beschrieben.

## II. Ursachen der Gonadendysgenesie

Bevor die Jost'schen Versuche (1947), die ersten zytogenetischen Untersuchungsergebnisse bei Gonadendysgenesie (Polani et al. 1954, Ford et al. 1959) und in neuerer Zeit die Untersuchungen von Singh und Carr (1966) vorlagen, wurden verschiedene Thesen vertreten, um die Genese dieses Krankheitsbildes abzuklären. Rössle und Wallart (1930) vermuteten, daß es sich beim "angeborenen Mangel der Eierstöcke" um den frühfetalen Untergang der Ovarien bei weiblichen Individuen handele. Ullrich (1930) äußerte angesichts der Tatsache, daß ein Pterygium colli sowohl bei Gonadendysgenesie als auch beim Down-Syndrom vorkommen kann, die Überzeugung, daß sich beide Krankheitsbilder in ihrer Pathogenese eng berühren. Wilkins und Fleischmann hielten schon 1944 eine genetische Ursache dieses Syndroms für möglich. Ursprünglich waren viele Autoren der Ansicht, daß zumindest bis zur Ausprägung des weiblichen Phänotyps funktionsfähige Ovarien vorliegen müßten, die erst zu einem späteren Zeitpunkt ihre Hormonproduktion einstellten (Buess 1950).
Jost (1947) konnte aber im Tierversuch zeigen, daß eine Entfernung der Gona-

den vor Beginn der sexuellen Ausdifferenzierung des Genitaltraktes beim Kaninchen immer zur Ausbildung eines weiblichen Phänotyps führt. Es spielt dabei keine Rolle, ob die Entfernung der Gonaden bei männlichen oder weiblichen Tieren vorgenommen wurde. Der Genitaltrakt von so kastrierten "Männchen" entspricht dem von kastrierten weiblichen Kaninchen. Hieraus wurde gefolgert, daß die Ursache der Gonadendysgenesie eine frühfetale Zerstörung der Gonaden bei ursprünglich männlichen oder weiblichen Individuen sei.
Fortschritte in der Zytogenetik waren Anlaß zu neuen Überlegungen: Da Patienten mit Gonadendysgenesie meist genetisch männlich sind (Polani et al. 1954, Ford et al. 1959), wurde vermutet, daß zur Ausbildung der Gonaden beim Menschen in den ersten Wochen des Embryonallebens ein intakter Geschlechtschromosomensatz unabdingbar sei. Bei XO-Konstellation wäre demnach die Entwicklung der Gonaden schon in der Anlage gestört (Zizka et al. 1968).
Die Untersuchungen von 35-120 Tage alten Feten mit XO-Konstellation haben aber ergeben, daß bei diesen im Vergleich mit normalen 44/XX-Embryonen bis zum 3. Schwangerschaftsmonat kein Unterschied in der Gonadenstruktur festzustellen ist. In den Ovarien älterer XO-Feten fanden sich hingegen nur noch ungenügend ausgebildete Follikel, und das Bindegewebe war vermehrt (Singh und Carr 1966). Dies bedeutet, daß die Gonadendysgenesie bei XO-Konstellation nicht, wie ursprünglich vermutet, auf einer primären Agenesie der Keimelemente beruhen muß, sondern die Folge eines intrauterinen Zugrundegehens der Gonaden sein kann. Hiermit wird die von Rössle und Wallart (1930) vertretene Hypothese bestätigt. Es ist wahrscheinlich, daß ein intakter Geschlechtschromosomensatz notwendig ist, um das Zugrundegehen der Gonaden im späteren Embryonalleben zu verhindern.
Im Gegensatz zu genetisch fixierten XO-Anomalie könnte die reine Gonadendysgenesie bei normalem Chromosomensatz durch intrauterine Zerstörung der Gonaden erfolgen. Die Ursachen könnten z.B. chemisch-toxischer Natur sein (Laroche et al. 1964, Kinch et al. 1965). Dies würde einer exogenen intrauterinen Kastration entsprechen, wie sie von Jost (1947) in seinen Versuchen durchgeführt wurde. Ferguson-Smith et al. (1964) halten dagegen auch bei Gonadendysgenesie mit unauffälliger Chromosomen-Konstellation eine genetische Ursache in Form einer submikroskopischen Deletion des X-Chromosoms für möglich.

## III. Häufigkeit der Gonadendysgenesie

Die statistische Häufigkeit der Gonadendysgenesie ist schwer zu bestimmen, da hierzu eine große Zahl von langwierigen Chromosomenuntersuchungen durchgeführt werden müßte. Die bisher vorliegenden Ergebnisse beschränken sich auf Serien-Untersuchungen bei Neugeborenen. Durch diese werden aber nur die weiblichen Säuglinge mit negativem Sex-Chromatin, also XO-Konstellation, nicht oder nur zum kleineren Teil aber diejenigen mit Mosaiken, Deletionen und anderen Chromosomen-Aberrationen erfaßt.
Mac Lean et al. (1961) untersuchten das Sex-Chromatin bei 3000 weiblichen Neugeborenen und fanden nur eine 44/XO-Konstellation. Keiner der 1804 von Prader et al. (1958) untersuchten weiblichen Säuglinge wies ein Fehlen der Barr-Körperchen auf.
Barr (1965) nennt eine Verhältniszahl von 1 : 2500 Fällen. Nach Overzier (1958) kommt die Gonadendysgenesie bei etwa einem von 2000 weiblichen Individuen und bei 15 % aller primären Amenorrhoen vor.
Die beim Gonadendysgenesie-Syndrom häufig beobachteten Mißbildungen machen es verständlich, daß hier die Letalität in utero sehr groß ist. Die statistische Wahrscheinlichkeit der charakteristischen Chromosomen-Aberrationen liegt daher direkt nach der Befruchtung ungleich höher als nach der Geburt. Von 200 untersuchten Spontanaborten wiesen 40 eine Abweichung vom normalen Chromosomensatz auf, davon 10 eine XO-Konstellation (Barr 1965). Von Twieselmann et al. (1962) wurde berechnet, daß nur der 14. Teil der XO-Zygoten zur Geburt kommt.

## IV. Psychologische Befunde

Rössle und Wallart bemerken in ihrer grundlegenden Arbeit "Über den angeborenen Mangel der Eierstöcke" aus dem Jahre 1930, die Patientinnen mit Gonadendysgenesie sollten einmal psychologisch untersucht werden. Dies sei "eine Aufgabe, die sich angesichts der in unseren Fällen merkwürdigen Mischung von angehäuften mnemischen Beständen und kindlichen Verarbeitung derselben bei infantilistischem Zwergwuchs, überhaupt bei Beimischung höherer ethischer Werte (Wohltätigkeitssinn, Tüchtigkeit im Beruf und dgl.) wohl sehr lohnen würde". Dennoch erschien die erste ausführliche Untersuchung über die Psychologie bei diesem Krankheitsbild erst 1955 (Hampson et al.), und seither

wurden nur zwei weitere Arbeiten von Wallis (1960) und Greither et al. (1967) bekannt. Alle anderen Autoren befassen sich mehr mit den interessanten somatischen und genetischen Befunden bei Gonadendysgenesie und messen der Psyche ihrer Patienten keinen oder nur geringen Raum zu.
Wegen der teilweise recht widersprüchlichen Aussagen verschiedener Autoren ist es von Interesse, eine möglichst große Anzahl von Patientinnen mit Gonadendysgenesie psychologisch zu untersuchen. Hieraus gewonnene Erkenntnisse bilden einen wesentlichen Bestandteil einer erfolgreichen Therapie.
Im Folgenden soll versucht werden, einen umfassenden Überblick über die psychologische Beschreibung von Gonadendysgenesie-Patientinnen in der Literatur zu geben.

## 1. Psychische Entwicklung

Der für die Gonadendysgenesie symptomatische körperliche Infantilismus ist oft auch mit einem psychischen Infantilismus gekoppelt (Hampson et al. 1955, Wallis 1960, de la Chapelle 1962, Greither et al. 1967). Dieser kennzeichnet sich nach Bleuler (1954) in der Hauptsache durch ein Kindlichbleiben der emotionellen und charakterlichen Seite der Persönlichkeit, demgegenüber intellektuelle Entwicklungsrückstände weniger bedeutsam sind.
Während Schürmann (1927) von "psychischer Reifungshemmung" und Bingel (1942) sogar von "psychischen Neutren" spricht, findet Schmidt (1965) bei dem von ihm untersuchten Fall eine unauffällige Psyche. Auch Hampson et al. (1955) berichten über ein Mädchen, das trotz seines körperlichen keinen psychischen Infantilismus zeigte. Sie betonen aber an anderer Stelle, daß die bei diesem Krankheitsbild fehlende Pupertät und besonders der Kleinwuchs sowie das kindliche Aussehen, in den meisten Fällen die psychische und soziale Reifung behindern.

## 2. Intelligenz

Über den Intelligenzgrad von Patienten mit Gonadendysgenesie liegen bisher die unterschiedlichsten Aussagen vor. Die wenigsten Autoren untersuchten aber den Intelligenzquotienten, so daß eine einheitliche Beurteilung nicht möglich ist.
Bei Durchsicht der Literatur ergibt sich, daß ein beträchtlicher Teil der Patientinnen Intelligenzdefekte aufweist. In allen größeren Serienuntersuchungen, bei denen auch auf die intellektuelle Begabung der Patientinnen geachtet wurde, fanden sich Fälle mit Intelligenzschwäche. Nach Hauser (1961) ist bei der Gonadendysgenesie der Anteil an Schwachsinnigen bedeutend größer als bei der

Durchschnittsbevölkerung.
Eine der Patientinnen von Pich (1936) war wegen Imbezillität Pflegling eines Versorgungsheimes, eine zweite zeigte Anzeichen von Schwachsinn. Schürmann (1927) und Ford et al. (1959) berichten über je einen Fall mit Schwierigkeiten in der Schule. Wilkins und Fleischmann (1944) stellten bei zwei Patientinnen Intelligenzquotienten (IQs) von 63 bzw. 47 Punkten fest, die einer hochgradigen Debilität entsprechen. De la Chapelle (1962) fand bei zwei von 24 Fällen IQs von 61 bzw. 30 Punkten. Hampson et al. (1955) untersuchten die IQs von 16 Patientinnen und ermittelten eine breit gestreute, insgesamt aber unterdurchschnittliche Intelligenz. Hauser (1961) bezeichnet 5 seiner 16 Fälle als debil, und Wallis (1960) stellte bei 5 ihrer 10 Patientinnen einen IQ von 90 Punkten oder tiefer fest. Sie bezeichnet ihre Patientinnen als intellektuell schwach bis durchschnittlich begabt. 6 von ihnen konnten sich in der Volksschule nur mit Aufbietung allen Fleißes halten, wie sich überhaupt alle Patientinnen durch einen ausgeprägten Leistungswillen auszeichneten. In 9 Fällen fiel Schwerfälligkeit im Denken und Auffassen auf. Die Leistungen waren mehr rezeptiv als produktiv.
Diese Ergebnisse dürfen aber nicht darüber hinwegtäuschen, daß der größere Teil der Patientinnen von durchschnittlicher Intelligenz ist. Randerath (1925), Bingel (1942), Varney et al. (1942), Silver und Kempe (1953) und Hauser et al. (1956) beschreiben ihre Patientinnen als normal intelligent.
Dagegen heben Turner (1938), Wilkins und Fleischmann (1944), Hertl (1962) und Greither et al. (1967) die überdurchschnittliche Begabung einiger ihrer Patientinnen hervor. So wiesen 5 der 10 von Greither et al. untersuchten Fälle IQs von 112 und mehr Punkten auf.

3. Berufe

Die gewünschten oder gewählten Berufe sind weiblich determiniert (Wallis 1960). Zwei der Patientinnen von Wallis wollten in Verkennung ihres niedrigen Intelligenzgrades Krankenschwester bzw. Kindergärtnerin werden. Auch ein von Greither et al. (1967) untersuchtes Mädchen äußerte einen entsprechenden Wunsch; andere Patientinnen übten eine Tätigkeit als Wäschestickerin, Miederwarennäherin, Kindergärtnerin, Postbeamtin oder leitende Beamtin in einem Konsulat aus. Häufig verrichteten die Patientinnen auch die Hausarbeit in der Familie, was besonders für solche mit niedrigem IQ zutraf.

4. Wesenszüge

Gewisse hervorstechende Wesenszüge veranlassen manche Autoren zu beson-

ders lobenden Äußerungen über ihre Patientinnen: "Sie war fröhlich, ausgeglichen und ohne Launen und habe sich gerne mit Kindern abgegeben" (Buess 1950). "Von Charakter war sie gutmütig und ruhig" (Rössle und Wallart 1930). "Sie war sehr sorgfältig, gewissenhaft und sauber. Bei ihren Mitmenschen war sie sehr beliebt, besonders bei Kindern" (Bingel 1942). "Sie war ein immer fleißiges und frohgelauntes Kind" (Schürmann 1927). "Das Kind ist sehr gut zu haben, meist heiter, nimmt allerdings auch nichts tragisch und wirkt bisweilen fast ein bißchen läppisch" (Ullrich 1930). "Sie war von großer Herzensgüte" (Randerath 1925), "aktiv und aufgeweckt" (Silver und Kempe 1953), "lebhaft, klug und zielbewußt" (Hertl 1962). Wallis (1960) beschreibt ihre Patientinnen als fleißig, unbeschwert, gutmütig und lenkbar; sie seien von ausgeglichenem Stimmungsverhalten und gut anpassungsfähig. In keinem Fall seien puberale Züge zu erkennen gewesen, obwohl sich die Patientinnen im entsprechenden Alter befanden. Dies habe sich auch in der bedingungslosen Anerkennung der Autorität von Eltern, Lehrern oder sonstigen Respektspersonen gezeigt, die nie angezweifelt wurde. Vorbehaltlos ordneten sie sich in die vorgezeichneten Bahnen ein. Andere Autoren betonen das Fehlen von Aggressivität und initiatorischem Schwung (Hampson et al. 1955). Dagegen äußern Greither et al. (1967), daß ihre Patientinnen nicht gefügig und sozial gut angepasst gewesen seien, sondern erhebliche aggressive Tendenzen und auch Depressionen entwickelt hätten. In einigen Fällen beschreiben sie auch das Vorkommen von Neurotisierung aufgrund von körperlicher Insuffizienz oder zu weitgehender Aufklärung durch den Arzt.

5. Subjektive Geschlechtszugehörigkeit und Sexualität

Hinsichtlich der Zugehörigkeit zum weiblichen Geschlecht kommen weder bei den Patientinnen noch bei ihren Eltern Zweifel auf (Hampson et al. 1955, Phillip 1958, Wallis 1960, Greither et al. 1967).
Bei der Geburt werden sie wegen des eindeutig weiblichen Phänotyps als Mädchen eingestuft und auch so erzogen. Viele Patientinnen gelangen erst bei Ausbleiben der Pubertät in ärztliche Behandlung. Zu diesem Zeitpunkt fällt häufig auch auf, daß zwar Eitelkeit vorhanden ist, jede Koketterie aber fehlt (Bingel 1942, Azérard 1948, Buess 1950, Wallis 1960).
Die Sexualität ist entsprechend dem psychischen Infantilismus immer unterentwickelt. Olivet (1923) bezeichnet die Patientinnen als geschlechtslose Wesen und sieht in ihnen eine der Stammesform des Menschengeschlechts angenäherte asexuelle Form verkörpert.
Sexuelle Wünsche in männlicher Richtung treten bei ihnen ausgesprochen sel-

ten auf, die Libido fehlt in den meisten Fällen (Olivet 1923, Buess 1950, Hauser et al. 1956, Phillip 1958). Von den 25 Patientinnen von Lisser et al. (1947) waren nur 4 verheiratet, eine weitere hatte gelegentlich Geschlechtsverkehr. Hoffenberg und Jackson (1957) berichten über normale Libido in nur 2 von 27 Fällen. Randerath (1925), Bingel (1942) und viele andere Autoren berichten, daß sich ihre Patientinnen gegenüber Männern neutral verhielten.
Die 7 älteren Patientinnen von Wallis (1960) äußerten zwar, gerne heiraten zu wollen, keine von ihnen hatte aber jemals eine Jungenfreundschaft gehabt oder für eine Person weiblichen Geschlechts geschwärmt: "Die Bedeutung der Körperlichkeit für die Rolle als Sexualpartner fiel überhaupt nicht ins Gewicht, sie wurde weder erfaßt noch empfunden, weil auf diesem Sektor jedes Angesprochensein und jede Erlebnisfähigkeit vollständig fehlte".
Greither et al. (1967) schreiben zwar, Patientinnen mit Gonadendysgenesie seien des weiblich-erotischen Empfindens durchaus fähig, aber nur eine ihrer 10 Patientinnen war verheiratet und diese war unfähig, "ihren Mann erotisch voll zu befriedigen".
Einen deutlichen Einfluß auf die Sexualität übt die Östrogentherapie aus, durch die es zur Erweckung oder Verstärkung der Libido kommen kann. Alle Patientinnen von Hampson et al. (1955) bemerkten nach dieser Therapie genitale Sensationen.
Homosexualität kommt bei der Gonadendysgenesie nicht häufiger vor als bei der Normalbevölkerung (Hauser 1961). Wie bei anderen Formen der Intersexualität ist auch hier - soweit die Sexualität überhaupt entwickelt ist - eine heterosexuelle Ausrichtung zu beobachten.

## V. Therapie

### 1. Östrogensubstitution

Der durch die Gonadendysgenesie bewirkte Follikelhormon-Mangel kann durch eine Östrogen-Therapie ausgeglichen werden. Hierdurch werden positive Wirkungen erzielt, die das Befinden der Patientinnen erheblich verbessern können. Die Östrogentherapie bewirkt eine Feminisierung und sollte deshalb nicht vor dem 12. Lebensjahr begonnen werden (Hoffenberg und Jackson 1957, Hauser 1961, Overzier 1965).
Es wird eine zyklusgerechte Gabe von kleineren Östrogendosen über längere Zeit empfohlen (Overzier 1965).

a) Somatische Wirkungen der Östrogene:

aa) Es kommt zur Entwicklung oder besseren Ausprägung der äußeren und inneren Geschlechtsorgane und damit zur Verbesserung der Kohabitationsfähigkeit (Hauser 1961, Armstrong 1964, Overzier 1965).

bb) Die Sexualbehaarung entwickelt sich (Albright 1942, Blix 1953).

cc) Das Brustwachstum wird gefördert (Blix 1953, Overzier 1965).

dd) Eine vorhandene Osteoporose kann vermindert werden (Hauser 1961).

ee) Bei entsprechender Dosierung können menstruationsähnliche Blutungen hervorgerufen werden.

b) Psychische Wirkungen der Östrogene: Die feminisierenden Wirkungen der Östrogene wirken sich günstig auf das Selbstwertgefühl der Patientinnen aus (Blix 1953, Wallis 1960, Overzier 1965).

Daneben treten aber auch psychische Reaktionen auf, die direkt auf den Einfluß der Östrogene zurückzuführen sind:

aa) Infantile psychische Merkmale erfahren eine deutliche Veränderung. Hemmungen, Minderwertigkeitsgefühle und Depressionen verschwinden nicht selten (Stange 1959).

bb) Teilweise zeigen die Patientinnen eine bemerkenswerte Zunahme des Antriebs (Keller/Wiskott 1966).

cc) Eine eindeutige Auswirkung auf die geschlechtliche Aktivität im Sinne einer Steigerung konnte festgestellt werden (Hampson et al. 1955, Hauser et al. 1956, Stange 1959, Money 1962).

2. Wachstumsförderung

Da für die Patientinnen das infantile Aussehen und besonders der Minderwuchs mit die bedrückendste Äußerung ihrer Krankheit darstellen, wird sich eine umfassende Therapie auch mit der Wachstumsförderung befassen müssen. Diese ist nur sinnvoll, solange die Epiphysenfugen noch offenstehen. Die wachstumsfördernde Wirkung von Östrogenen (Hauser et al. 1956, Hauser 1961) wird heute nicht mehr als ausreichend erachtet. Stattdessen haben eiweißanabole Steroide Eingang in die Therapie gefunden (Overzier 1965).

3. Plastische Operationen

Bei besonders ausgeprägten Fällen von Pterygium colli empfiehlt es sich, aus kosmetischen und somit psychologischen Gründen eine plastische Operation durchzuführen.

4. Aufklärung

Eine besondere Bedeutung kommt der richtigen Aufklärung von Eltern und Patientinnen durch den Arzt zu. Greither et al. (1967) sprechen von einer Aufklärung mit Einschränkung. Zwar können die medizinischen Fakten weitgehend erklärt werden, das männliche Kerngeschlecht sollte aber unbedingt verschwiegen werden (Hampson et al. 1955, Hoffenberg und Jackson 1957, Stange 1959, Greither et al. 1967). Durch Mitteilung des Chromosomenbefundes können schwerste psychische Schäden bei den Patientinnen entstehen. Durch eine zu umfassende Aufklärung können die Beziehungen zwischen Patientinnen und Eltern stark belastet werden.
Die Frage der Lebensbewältigung und positiven Einordnung in die soziale Struktur hängt nicht zuletzt davon ab, in welcher Weise die Betroffenen mit dem Befund konfrontiert werden (Greither et al. 1967).
Auf jeden Fall sollten die Patientinnen ausführlich über ihre Sterilität und die daraus resultierenden Probleme bei einer eventuellen Heirat informiert werden. Dies sollte bereits zu Beginn der Pubertät geschehen, da sich zu diesem Zeitpunkt ihre Gedankenwelt mit der Mutterschaft zu befassen beginnt.
Von psychologischer Bedeutung ist es auch, Patientin und Eltern darauf aufmerksam zu machen, daß der körperliche Mangel keineswegs Verzicht auf sexuelle Erfüllung in der Ehe mit sich bringen muß (Greither et al. 1967).

## C. EIGENE UNTERSUCHUNGEN

### I. Krankengut

Von 16 zwischen 1959 und 1968 in der Universitäts-Frauenklinik Tübingen nachgewiesenen Fällen von Gonadendysgenesie konnten 13 testpsychologisch untersucht und eingehend exploriert werden. Die übrigen 3 Patientinnen hatten den Wohnsitz gewechselt und waren nicht mehr erreichbar.
Die meisten der nachfolgend beschriebenen Patientinnen konnten über einen Zeitraum von mehreren Jahren beobachtet werden. 11 von ihnen waren wegen Ausbleibens der Menarche und ungenügender körperlicher Entwicklung, 2 wegen tumoröser Grundleiden in gynäkologische Behandlung gekommen. Die Sicherung der Diagnose Gonadendysgenesie erfolgte in 12 Fällen durch Chromosomen-Analyse, bei einer Patientin durch Laparotomie.

Allen Patientinnen waren an körperlichen Mängeln Minderwuchs (139-156 cm), Genitalinfantilismus und primäre Amenorrhoe gemeinsam. Ausgeprägte Turner-Stigmata wie Pterygium colli (2 Fälle), Cubitus valgus (3 Fälle) und hoher Gaumen (4 Fälle) konnten nur selten diagnostiziert werden. Dagegen fand sich bei 11 Patientinnen Follikelhormon-Mangel und in 8 Fällen Gonadotropin-Erhöhung. Nur bei 3 Patientinnen waren die Mammae gut entwickelt. Das Knochenwachstum war bei den 7 röntgenologisch untersuchten Patientinnen durchweg verzögert. In 2 Fällen wurde eine Clitoris-Hypertrophie, einmal das Fehlen der kleinen Labien festgestellt.
Bei 6 Patientinnen ergab die Chromosomen-Analyse eine 44/XO-Konstellation, bei 5 ein Mosaik 44/XO/XX und in einem Fall ein X-Isochromosom mit Verdoppelung der langen Arme (44/XX-Isochromosom).
Zur Zeit der psychologischen Untersuchung waren 12 Patientinnen zwischen 17 und 28 Jahren, eine 46 Jahre alt.

Übersicht der klinischen Befunde

| Patientin | I | II | III | IV | V | VI | VII |
|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Alter | 23 J. | 17 J. | 24 J. | 28 J. | 23 J. | 21 J. | 20 J. |
| Größe (cm) | 149 | 139 | 145 | 150 | 147 | 148 | 156 |
| Hoher Gaumen | | | | | + | | |
| Kurzhals | + | | | | | | + |
| Tiefer Nackenhaaransatz | + | | | + | | | + |
| Pterygium colli | | | | | | + | |
| Thorax | schildförmig | | | | weiter Mamillenabstand | | |
| Cubitus valgus | | + | | angedeutet | | | |
| Knochenreifung | verzögert | verzögert | | | verzögert | | verzögert |
| Mammaentwicklung | schwach | fehlt | gut | gut | fehlt | schwach | schwach |
| Sekundäre Körperbehaarung | spärlich | fehlt | spärlich | spärlich | angedeutet | mäßig | spärlich |
| Vulva | infantil. Kl. Labien fehlen | infantil | infantil | infantil | infantil | infantil | infantil |
| Clitoris | | | | | | etwas hypertrophiert | |
| Sex-Chromatin | - | - | - | - | + | - | + |
| Chromosomen-Befund | 44/XO | 44/XO | 44/XO/XX | 44/XO | 44/XO/XX | 44/XO | 44/XO/XX |
| Östrogene | | starker Mangel | mittl. Mangel | starker Mangel | starker Mangel | mäßiger Mangel | starker Mangel |
| Gonadotropine (E/24h) | 26 | 18, 8 | | | 48 | 63 | 124 |

Übersicht der klinischen Befunde (Fortsetzung)

| Patientin | VIII | IX | X | XI | XII | XIII |
|---|---|---|---|---|---|---|
| Alter | 28 J. | 46 J. | 20 J. | 17 J. | 18 J. | 19 J. |
| Größe (cm) | 146 | 144 | 145 | 141 | 148 | 148 |
| Hoher Gaumen | | + | + | | | |
| Kurzhals | | | | + | + | + |
| Tiefer Nackenhaar-ansatz | | | | + | + | + |
| Pterygium colli | | + | | | | |
| Thorax | | schildförmig | breit | breit | | |
| Cubitus valgus | | | | | + | + |
| Knochenreifung | | | verzögert | | verzögert | verzögert |
| Mammaentwicklung | gut | schwach | mäßig | schwach | fehlt | schwach |
| Sekundäre Körper-behaarung | angedeutet | spärlich | spärlich | spärlich | fehlt | spärlich |
| Vulva | infantil | infantil | infantil | infantil | infantil | infantil |
| Clitoris | | hypertro-phiert | | | | |
| Sex-Chromatin | - | - | - | | | - |
| Chromosomen-Befund | X-Iso-Chrom. | Ø | 44/XO | 44/XO | 44/XO/XX | 44/XO |
| Östrogene | starker Mangel | normal | starker Mangel | mittl. Mangel | starker Mangel | starker Mangel |
| Gonadotropine (E/24h) | 124 | 23 | 192 | | | 38 |

## II. Methodik

Wegen der Seltenheit dieses Krankheitsbildes und der daraus resultierenden geringen Zahl der untersuchten Patientinnen lassen sich in dieser Arbeit keine allgemeingültigen Aussagen machen. Es wurde deshalb Wert auf eine detaillierte Beschreibung jedes einzelnen Falles gelegt, um so eine Hervorhebung charakteristischer Merkmale zu ermöglichen. Hierzu gehörte auch, daß alle noch in ihren Familien lebenden Patientinnen in ihrem häuslichen Milieu getestet wurden. Es konnten dadurch wesentliche Hinweise auf ihre Beziehung zur Familie gewonnen werden. Auch konnten oft die Angaben der Patientinnen durch Befragung der Eltern objektiviert werden. Nur in zwei Fällen (III, XII) wurden die Tests in der Klinik durchgeführt.

### 1. Psychologische Untersuchung

Durch psychologische Tests wurde eine umfassende Beurteilung der Persönlichkeitsstruktur der Patientinnen versucht. Es wurden mehrere psychologische Testverfahren verwendet, die in der unten angeführten Reihenfolge zur Anwendung kamen. Am Ende jeder Untersuchung erfolgte eine Exploration über Fragen des Familien- und Berufslebens, der Psychosexualität, des Kontaktes mit der Umwelt und der persönlichen Problematik der einzelnen Patientin.

#### Testverfahren

a) Baumtest: Die Versuchsperson wird aufgefordert, mit Bleistift einen Obstbaum zu zeichnen. Aus der Art der Raumverteilung, der Strichstruktur, der Ausführung von Wurzeln, Stamm, Krone, Ästen, Blättern, Früchten und vieler anderer charakteristischer Merkmale wie Einordnung der Bäume in Landschaften und Hell- Dunkel-Tönung, lassen sich Rückschlüsse auf die Persönlichkeit des Probanden ziehen. Die Ergebnisse sind selten ausreichend für ein volles Persönlichkeitsbild, liefern aber wertvolle Hinweise dazu (Koch 1957). Die Bedeutung des Tests liegt in der Verbindung mit anderen diagnostischen Verfahren. Die Zeichnungen wurden nach Koch (1957) ausgewertet.

b) Maudsley Personality Inventory (MPI): Es handelt sich hierbei um einen Fragebogen, der aus 48 Fragen besteht und der Bestimmung der unabhängigen Persönlichkeitsfaktoren neurotische Tendenz (N) und Extraversion (E) dient. Der erste Faktor, die neurotische Tendenz setzt sich aus "Skalen" wie: Emotionale Labilität, Nervosität, Hypersensitivität, Depression, Unterlegenheitsgefühl, Introspektion, Streitsucht, Kritiksucht zusammen. Die Extraversion als zwei-

ter Faktor besteht aus "Skalen" wie: Sorglosigkeit, allgemeine Aktivität und Streben nach Einfluß, und gibt somit vorwiegend Aufschluß über soziale Extraversion (Jensen 1958). Geselligkeit korreliert positiv mit Extraversion und negativ mit neurotischer Tendenz (Eysenck 1953).
Die Auswertung der einzelnen Fragen, die mit "Ja", "Unentschieden" oder "Nein" beantwortet werden können, erfolgt nach einem vorgegebenen Schlüssel. Ist die Antwort auf eine Frage mit dem Schlüssel identisch, werden zwei Punkte für die jeweilige "Skala" angerechnet. Antworten, die dem Schlüssel nicht entsprechen, werden nicht berechnet. Bei "Unentschieden" wird der zutreffenden Dimension ein Punkt zugerechnet. Die Endsummen der N- und E-"Skala" werden mit Standardisierungsdaten für neurotische Tendenz und Extraversion verglichen. Hieraus ergibt sich die endgültige Bewertung (Eysenck 1959).

c) Hamburg-Wechsler-Intelligenztest für Erwachsene (HAWIE): Dieses Testverfahren dient der Bestimmung des Intelligenz-Quotienten. Es werden hierbei anhand mehrerer Untertests die theoretische (Verbalteil) und die praktische (Handlungsteil) Intelligenz gemessen. Der Verbalteil gliedert sich in folgende Untertests: Allgemeines Wissen, Allgemeines Verständnis, Zahlennachsprechen, Rechnerisches Denken und Gemeinsamkeitenfinden. Der Handlungsteil gliedert sich ebenfalls in 5 Untertests: Zahlensymboltest, Bilderordnen, Bilderergänzen, Mosaiktest und Figurenlegen.
Die Summe der Wertpunkte der Untertests ergibt den Gesamt-IQ. Als durchschnittlich gelten IQs zwischen 90 und 110 Punkten (Wechsler 1964).

d) Wartegg-Zeichentest: Auf einem Vorlagebogen sind in 8 umgrenzten Feldern verschiedene Zeichen vorgedruckt, die zu gestalterischer Fortführung anregen sollen. Die Versuchsperson wird aufgefordert, die vorgegebenen Zeichen weiter auszuführen. Aus der Art und Gestaltung der gewählten Motive ergeben sich Hinweise auf die Persönlichkeitsstruktur des Probanden. Eine sinnvolle Verwendung des Tests ist nur in Verbindung mit anderen psychologischen Untersuchungsmethoden möglich. Die Auswertung der einzelnen Zeichnungen erfolgte nach Wartegg (1939, 1953) und Renner (1953).

e) Maudsley Medical Questionnaire (MMQ): Dieser Fragebogen besteht aus 38 Test- und 18 Lügenfragen und dient der Bestimmung neurotischer Tendenzen. Die Testfragen beschäftigen sich in erster Linie mit körperlichen Beschwerden und erst an zweiter Stelle mit psychologischen Syndromen, da Neurotiker eher bereit sind, körperliche Schwierigkeiten anzugeben. Dagegen versuchen

die Neurotiker häufig, ihre seelischen Beschwerden zu verheimlichen (Eysenck 1964).
Auf die einzelnen Fragen kann mit "Ja" oder "Nein" geantwortet werden. Die Bewertung des Tests erfolgt nach einem Punktsystem, bei dem die Lügenfragen gesondert berechnet werden. Werden mehr als 15 Testfragen mit "Ja" beantwortet, liegt eine zweifelhafte Normalität, ab 21 "Ja"-Antworten Abnormität vor. Bei negativer Beantwortung von mehr als 13 Lügenfragen ist das Ergebnis uninterpretierbar (Eysenck 1947 und 1964).

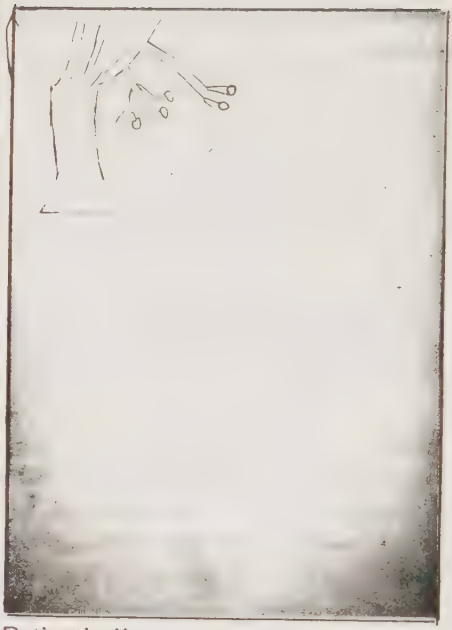
f) Rorschach-Formdeutetest: Dieser Test wurde in zwei Fällen von der Universitäts-Nervenklinik Tübingen durchgeführt. Er ermöglicht die Erfassung wichtiger Grundzüge der Gesamtpersönlichkeit und besteht aus 10 standardisierten Tafeln mit teils ein-, teils mehrfarbigen Klecksen. Die Tafeln werden der Versuchsperson der Reihe nach zur Deutung vorgelegt. Die Äußerungen und das Verhalten des Probanden werden genau protokolliert und nach einem von Rorschach entwickelten System von Kriterien, das Erfassungsmodus, Determinanten, Inhalte und den statistischen Häufigkeitswert umfaßt, ausgewertet (Bohm 1951).

2. Soziale Einordnung

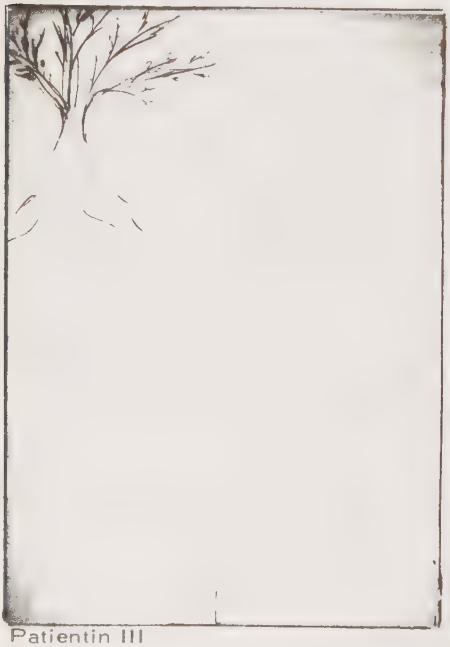
Es wurde versucht, die Frage nach der sozialen Einordnung anhand der Kriterien Kontaktfähigkeit, Selbständigkeit und Eigeninitiative zu beantworten. Unter normaler sozialer Einordnung wird eine aktive Beziehung zur Umwelt außerhalb der Familie verstanden. Ein Mindestmaß an eigener Initiative in der Begegnung und Auseinandersetzung mit den Mitmenschen wird daher für eine befriedigende soziale Einordnung als unerläßlich betrachtet.
Eine widerspruchslose und rein passive Einordnung in Familie, Schule und Berufsleben braucht nicht das Zeichen einer guten sozialen Einordnung zu sein.
Eine voll gereifte Psychosexualität erscheint für eine gute oder befriedigende soziale Einordnung als nicht unbedingt erforderlich, da das soziale Verhalten gegenüber beiden Geschlechtern berücksichtigt werden muß.

Baumtest

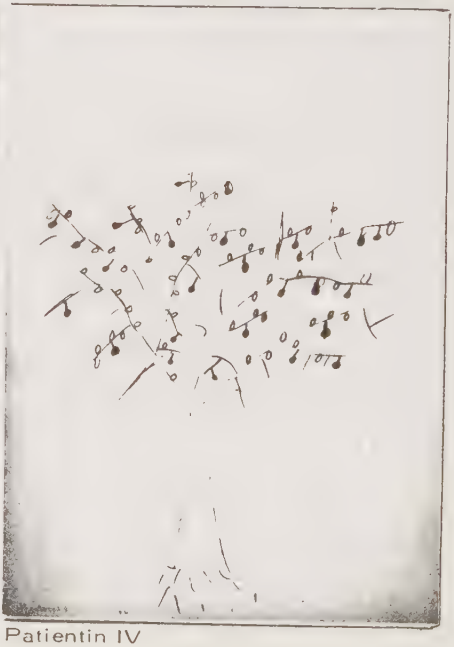
Patientin I



Patientin II

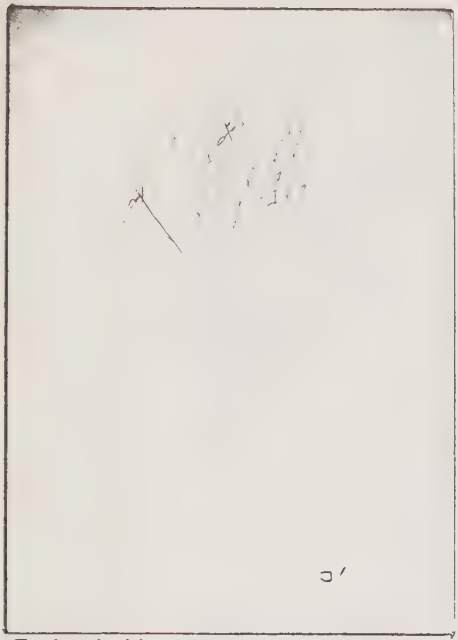


Patientin III



Patientin IV

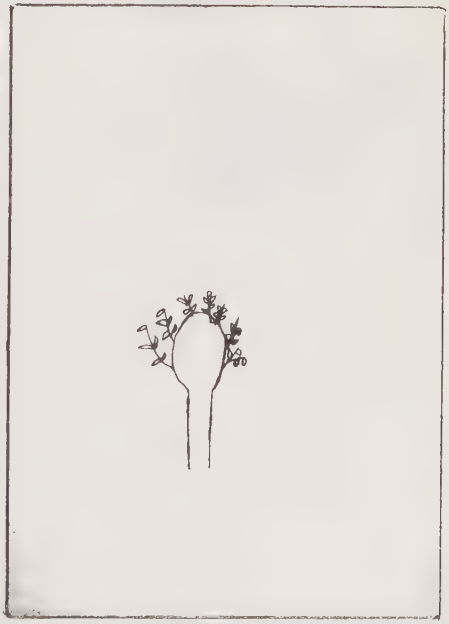
Baumtest



Patientin V

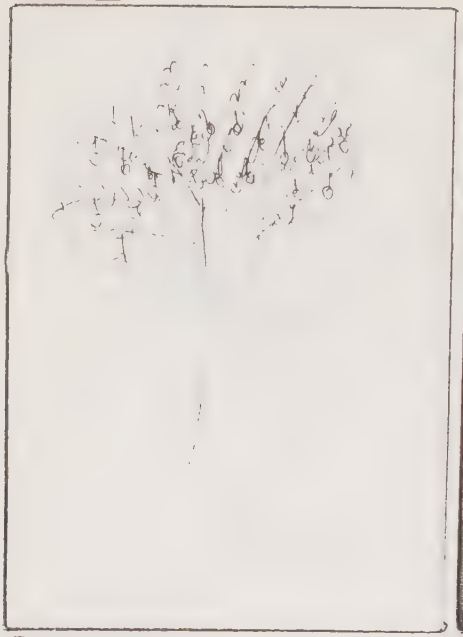
Patientin VI

Patientin VII



Patientin VIII

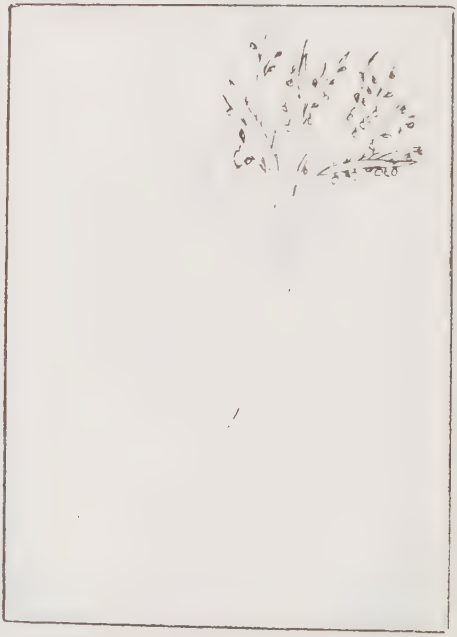
Baumtest



Patientin IX

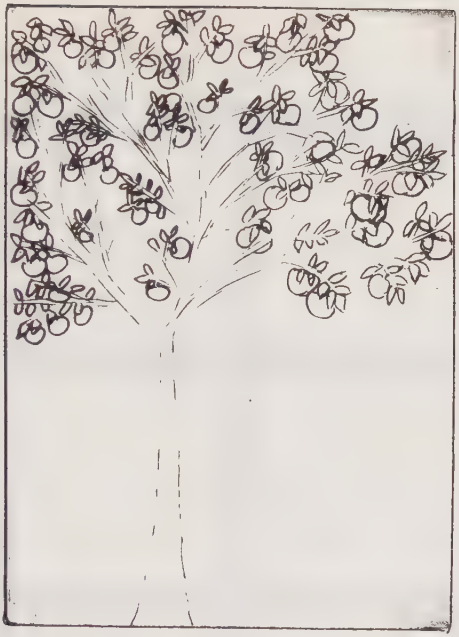
Patientin X

Patientin XI



Patientin XII

Baumtest



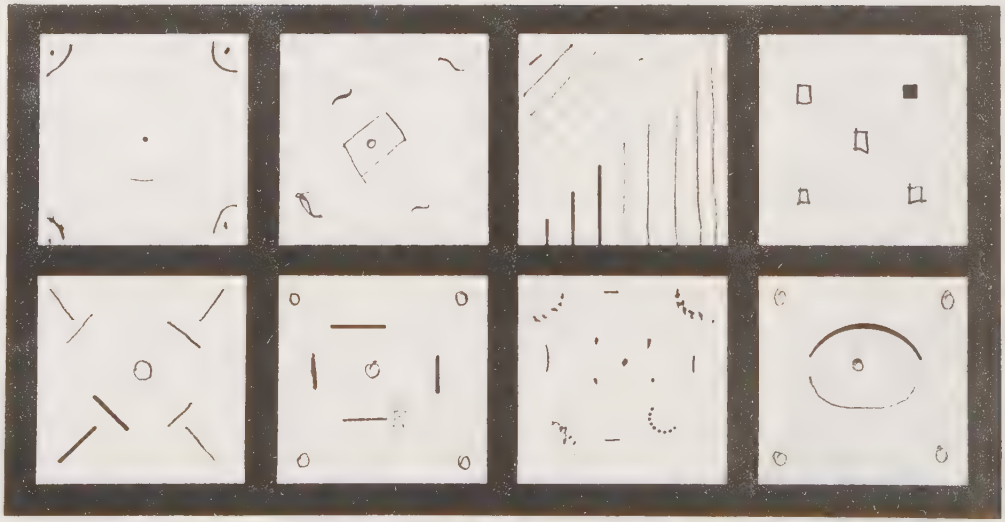
Patientin XIII

## Wartegg-Zeichentest (WZT)

Versuch Nr.: .. ... ..... Datum: 20. 1. 67

Vor- und Zuname:

Beruf: Geburtstag:




Urheberrechtlich geschützt! Alleiniger Hersteller: Verlag für Psychologie — Dr. C. J. Hogrefe - Göttingen

(A)

III. Vorstellung der einzelnen Fälle

Patientin I

23 Jahre, Angestellte in einer Bibliothek

1. Klinik

Familienanamnese: Mutter mit 48 Jahren an Urämie gestorben, Vater gesund. Geschwister: Ein Bruder, 18 Jahre, normal entwickelt.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 149 cm, Gewicht 51 kg. Tiefer Nackenhaaransatz. Angedeutet schildförmiger Thorax, Mammae schwach entwickelt. Spärliche Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Große Labien nur angedeutet, kleine Labien fehlen. Uterus kleinfingerendglied-groß. Es sind keine Ovarien zu tasten.

Endokrinologischer Befund: Gonadotropine leicht erhöht (26 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Röntgen-Befund: Epiphysenfugen noch nicht geschlossen.

Therapie: Unter Substitution von Follikelhormon leichtes Längenwachstum und Brustentwicklung.

2. Schulbildung

Besuch der Waldorfschule bis zur mittleren Reife. Schwierigkeiten habe die Patientin in der Schule nie gehabt.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Der Gesamt-IQ ist mit 103 Punkten durchschnittlich. Verbalteil 99 Punkte, Handlungsteil 110 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Wechsel zwischen optimistischer und realitätsscheuer Stimmungslage, Intelligenz eher praktisch als theoretisch, erhöhte Empfindlichkeit, Introversion, Angst, Hemmungen, Zwangszustände.

Wartegg-Zeichentest: Hauptsymptome: Sensibilität, Feinfühligkeit, Labilität, Selbstunsicherheit, Hemmung, Introversion.

MMQ und MPI: Die Ergebnisse beider Tests liegen im Normbereich.

4. Persönlichkeitsbild

Die introvertierte Patientin ist auffallend lebhaft. Aus ihrem Bericht über frühe Kindheit, Schulzeit und spätere Entwicklung ergibt sich das Bild einer mißverstandenen, gehemmten und ängstlichen Persönlichkeit, die einige enttäuschende Erlebnisse aus ihrer Jugend nicht überwinden kann. So beklagt sie sich, immer die Kleinste in der Klasse gewesen, gehänselt und als "Streberin verfemt" worden zu sein, obwohl sie sich gar nicht als solche empfunden habe. Ihr erster beruflicher Versuch als Sekretärin scheiterte, da sie schlecht behandelt und ausgenützt worden sei. Es folgte, ihrer Labilität und Empfindlichkeit entsprechend, eine Zeit der Niedergeschlagenheit und Mutlosigkeit, bis sie eine Stelle in einer Bibliothek antrat. Hier fühlt sie sich erstmals in ihrem Leben voll bestätigt. Sie schätzt es, selbständig arbeiten zu können und Umgang mit vielen Menschen zu haben. Da die oberflächlichen Begegnungen mit Menschen während der Arbeit jedoch ihre einzigen Kontakte überhaupt darstellen, leidet sie stark unter ihrer Isoliertheit.
Noch nie besaß sie Freunde oder Freundinnen. Es zeigt sich bei ihr eine erhebliche Kontaktangst, die aus einer Furcht vor möglichen Enttäuschungen bei einer Freundschaft resultiert. Dies äußert sich deutlich in der Art ihrer Freizeitgestaltung, die mit Arbeit im Haushalt, Lesen und Kinderhüten ganz auf häusliche Geborgenheit ausgerichtet ist. Da sie nichts gegen ihre Isoliertheit unternimmt, sondern diese eher noch fördert, scheint der von ihr betonte Heiratswunsch kaum zu verwirklichen zu sein.
Angesichts fehlender Eigeninitiative und extremer Kontaktarmut ist die Patientin trotz einer gewissen Selbständigkeit, die sie bei der Arbeit und der Führung des Haushalts von Vater und Bruder beweist, sozial nicht vollwertig eingeordnet.

5. Zusammenfassung:

Minderwuchs, nur schwache Ausprägung der sekundären weiblichen Geschlechtsmerkmale, eine leichte Gonadotropin-Erhöhung sowie eine Chromosomen-Konstellation 44/XO ergeben das Bild einer Gonadendysgenesie.
Die Intelligenz ist bei einer mehr praktischen Begabung durchschnittlich.
Als psychische Besonderheiten fallen auf: Introversion, Hemmung, Labilität, Ängstlichkeit. Wegen fehlender Eigeninitiative und extremer Kontaktarmut ist die Patientin sozial nicht vollwertig eingeordnet.

Patientin II

17 Jahre, Schülerin

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Die Patientin ist Zweitälteste von 5 Geschwistern, die alle normal entwickelt sind.

Eigenanamnese: Mit 3 Monaten Ernährungsstörung, sonst nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 139 cm, Gewicht 36 kg. Kein Pterygium colli. Fehlende Brustentwicklung. Fehlende Achsel- und Schambehaarung. Cubitus valgus.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Vagina 6 cm lang. Winzige Portio. In der Mittellinie tastet man ein erbsgroßes Knötchen, von dem nach rechts und links zur Beckenwand stricknadeldicke Stränge ziehen.

Röntgenbefund: Knochenreifung um 3-4 Jahre verzögert.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Epithelatrophie, Autolyse (schwerer Follikelhormon-Mangel). Gonadotropine normal bis leicht erhöht (18,8 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Therapie: Unter eiweißanabolen Steroiden innerhalb von 7 Monaten Längenwachstum um 5 cm und Gewichtszunahme um 4 kg.

2. Schulbildung

Erfolgreicher Besuch von 9 Volksschulklassen (Abschlußnote 2,3). Zur Zeit besucht die Patientin eine Haushaltungsschule.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Der Gesamt-IQ ist mit 81 Punkten unterdurchschnittlich. Während das theoretische Denken (Verbalteil 98 Punkte) der Norm entspricht, sind die Leistungen im Handlungsteil (71 Punkte) stark unterdurchschnittlich.

Baumtest: Markante Symptome: Mangel an Selbstvertrauen, Introversion, Hemmung, Angst vor den eigenen Antrieben, Retardierung.

Wartegg-Zeichentest: Markante Symptome: Sensibilität, Zartheit, Hemmung, Selbstunsicherheit, mangelnde Durchsetzungskraft, Unterordnungsbereit-

schaft.
MMQ und MPI: Keine auffälligen Tendenzen.

4. Persönlichkeitsbild

Die Patientin fällt durch ihre ausgesprochen kindliche Erscheinung auf, die der eines 9- bis 10-jährigen Mädchens entspricht. Es ist daher nicht verwunderlich, daß sie von ihren Eltern nicht wie eine 17-jährige Tochter, sondern wie ein unselbständiges Kind behandelt wird. Hierdurch und durch die Tatsache, daß ihre um 3 Jahre ältere Schwester ihr an Intelligenz und Aussehen weit überlegen ist, wird ihre psychische Reifung stark gehemmt. Deshalb ist es für ihre weitere Entwicklung von großer Bedeutung, daß sie die Möglichkeit hat, in einer weit von zu Hause entfernten Großstadt eine Haushaltungsschule zu besuchen und sich somit dem hemmenden Einfluß des Elternhauses zu entziehen. Während der Untersuchung fiel auf, daß die Patientin in Gegenwart der Mutter viel unsicherer war als im Gespräch unter vier Augen, bei dem sie frei und einigermaßen selbstsicher wirkte, da sie sich - wie auch auf der Haushaltungsschule - akzeptiert fühlte.
Dank ihrem fröhlichen und aufgeschlossenen Wesen ist sie gut kontaktfähig und besitzt einige Freundinnen. Einen Freund möchte sie noch nicht haben, da sie noch zu klein sei; später wolle sie jedoch unbedingt heiraten. Dies scheint angesichts ihres Unternehmungsgeistes und ihrer Kontaktfähigkeit gut möglich, vorausgesetzt, daß sich ihre noch kindliche weibliche Psychosexualität weiterentwickelt.
Ihren erheblichen Mangel an praktischer Intelligenz kompensiert die Patientin geschickt in ihrem zukünftigen Beruf als Kindergärtnerin. Dies bewies sie bereits in einem mehrmonatigen Praktikum, bei dem sie beste Zeugnisse erhielt.
Insgesamt betrachtet befindet sich die Patientin augenblicklich in einer Phase der Emanzipation vom Elternhaus, die eine ausgeprägte Ambivalenz in ihrem Verhalten mit sich bringt. Da wegen der räumlichen Trennung von den Eltern anzunehmen ist, daß der Prozeß der Verselbständigung weiter fortschreiten wird, ist in Anbetracht der guten Kontaktfähigkeit der Patientin eine gute soziale Einordnung zu erwarten.

5. Zusammenfassung

Minderwuchs, völliges Fehlen körperlicher Reifezeichen bei schwerem Follikelhormon-Mangel, primärer Amenorrhoe und einer Chromosomen-Konstellation 44/XO ergeben das Bild eines Gonadendysgenesie-Syndroms.
Die Intelligenz ist bei einer starken Diskrepanz zwischen praktischer und

theoretischer Begabung unterdurchschnittlich. Als auffällige psychische Merkmale ergaben sich: Hemmung, Selbstunsicherheit, Introversion und Infantilismus. Die Patientin, die sich in einer Phase der Loslösung vom Elternhaus befindet, läßt wegen ihrer Kontaktfähigkeit und beginnender Selbständigkeit eine gute soziale Einordnung erwarten.

Patientin III

24 Jahre, Studentin der Theologie

1. Klinik

Familienanamnese: Vater gefallen, Mutter gesund. Keine Geschwister.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Mit 14 Jahren Wachstum von Achsel- und Schambehaarung, danach auch Beginn des Brustwachstums. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 145 cm, Gewicht 51 kg. Keine Turner-Stigmata. Mammae gut entwickelt, Warzen und Warzenhof kaum abgesetzt. Etwas spärliche Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Vagina 8 cm lang, Uterus kleinfingerendglied-groß. Ovarien nicht zu tasten.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Ungenügende Proliferation, 10 % Pyknosen (mittlerer Follikelhormon-Mangel).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX.

Therapie: Kurzfristige Östrogensubstitution während eines psychischen Verstimmungszustandes führte zu Wohlbefinden.

2. Schulbildung

Abitur, Abschlußnote befriedigend.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Mit einem Gesamt-IQ von 116 Punkten ergibt sich der höchste in dieser Untersuchung gemessene Wert. Verbalteil 118 Punkte, Handlungsteil 112 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Aktivität, Tätigkeitsdrang, Initiative, aber auch Scheu vor den eigenen Antrieben, Angst, Introversion, Hemmung,

Selbstschutzhaltung. Sensitivität, Einfühlungsvermögen.

Wartegg-Zeichentest: Markante Symptome: Antriebskraft, Impulsivität, Feinfühligkeit, Labilität, Empfindlichkeit. Abstraktionsfähigkeit, Aufgeschlossenheit. Selbstschutzhaltung, aber auch Auseinandersetzung mit der Umwelt.

MMQ: Keine auffälligen Tendenzen.
MPI: Erhebliche Extraversion.

4. Persönlichkeitsbild

Die überdurchschnittlich begabte Patientin ist von unscheinbarem Äußerem und macht einen agilen und aufgeweckten Eindruck. Sie studiert im 7. Semester Theologie und hat die Absicht, Pfarrvikarin zu werden.
Es fällt bei ihr eine gewisse Ambivalenz von Intra- und Extraversion auf: Trotz erheblicher Hemmungen, die aus dem Bewußtsein ihrer körperlichen Abnormität resultieren, findet sie leicht Kontakt und ist Mitglied einer Gruppe von Studenten und Studentinnen, in der sie sich wohlfühlt.
Mit einem dieser Studenten ist sie näher befreundet. Entsprechend ihrer gering entwickelten weiblichen Psychosexualität ist es bisher zu keinen intimen Beziehungen gekommen. Auf den sexuellen Bereich angesprochen, äussert sie, bei ihr liege eine "Hormonveränderung" vor. Sie sei in dieser Hinsicht nicht normal, auch was das Kinderbekommen betreffe. Trotzdem hat sie aber die durchaus realisierbar erscheinende Absicht, später zu heiraten und erhofft sich eine vor allem auf geistiger Ebene erfüllte Ehe.
Aus dem Bewußtsein, nicht "normal" zu sein, ergibt sich bei ihr eine große Unsicherheit, die sie mit einem für eine Theologiestudentin ihres Alters auffällig kindlichen Glauben an Gott zu kompensieren sucht.
Da die Patientin ein völlig selbständiges Leben führt und leicht Kontakt zu ihrer Umwelt herstellen kann, steht ihre gute soziale Einordnung außer Zweifel.

5. Zusammenfassung

Minderwuchs, Genitalhypoplasie, Follikelhormon-Mangel, primäre Amenorrhoe und ein Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX ergeben das Bild eines Gonadendysgenesie-Syndroms.
Bei der überdurchschnittlich intelligenten Patientin fallen eine Ambivalenz von Intra- und Extraversion sowie eine dem Alter und Bildungsgrad nicht angemessene, eher kindliche Verarbeitung der persönlichen Probleme auf. Die Psychosexualität ist schwach weiblich ausgeprägt. Die Patientin ist wegen ihrer Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit sozial gut eingeordnet.

Patientin IV

28 Jahre, Strickereiarbeiterin

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Eine Schwester, normal entwickelt.

Eigenanamnese: Mit 9 Monaten Herniotomie beiderseits. Mit 6 Jahren Splenektomie wegen Splenomegalie. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Leicht reduzierter Allgemeinzustand. Größe 150 cm, Gewicht 52 kg. Auffallender Tremor des Kopfes, ausgeprägter Pendelnystagmus. Mäßige Oberlippenbehaarung, tiefer Nackenhaaransatz, kein Pterygium colli. Mammae gut entwickelt (nach Therapie). Kein Cubitus valgus. Fehlende Achsel-, spärliche Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 13-jährigen. Vagina 8 cm lang. Konische Portio, Uterus kirschgroß. Ovarien nicht palpabel.

Endokrinologischer Befund: Östron 1 $\gamma$, Östradiol 1 $\gamma$, Östriol 3 $\gamma$; Vaginalabstrich: Epithelatrophie (hochgradiger Follikelhormon-Mangel).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Therapie: Mehrere Jahre lang Substitution von Follikelhormon.

2. Schulbildung

Angeblich erfolgreicher Besuch aller 8 Volksschulklassen.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Der Gesamt-IQ von 64 Punkten entspricht einer hochgradigen Debilität. Verbalteil 69 Punkte, Handlungsteil 61 Punkte. Ein völliges Versagen beim Bilderordnen deutet auf Kontaktunfähigkeit hin.

Baumtest: Markante Symptome: Mangel an Vitalkraft und Dynamik, Schwäche, Retardierung, affektive Unreife, Unselbständigkeit, Handeln nur auf Anweisung.

Wartegg-Zeichentest: Die Patientin war geistig nicht in der Lage, diesen Test auszuführen.

MMQ: Stark neurotische Tendenzen.
MPI: Neurotische Tendenzen.

4. Persönlichkeitsbild

Die Patientin, die bei ihren Eltern auf dem Lande lebt, wirkt stark retardiert. Ihre Welt beschränkt sich auf Arbeitsplatz, Haus, Hof und Garten. Dabei ist sie nicht fähig, die Art ihrer Tätigkeit in der Fabrik zu beschreiben. Ihre Kontaktfähigkeit muß angesichts ihres völlig zurückgezogenen, unselbständigen und ganz an das Elternhaus angepassten Lebens als sehr gering bezeichnet werden. Noch nie besaß sie Freunde oder Freundinnen. Trotz ihrer Debilität leidet die Patientin stark unter ihrer Einsamkeit. Unter Tränen erzählt sie von der kürzlichen Heirat der Schwester und sagt, es bedrücke sie sehr, nicht auch selbst Gelegenheit zum Heiraten zu haben. Sie hoffe noch immer, einen Mann zu finden. Aufgrund ihres Mangels an Eigeninitiative und Dynamik ist aber nicht anzunehmen, daß sie ihre Situation ihren Wünschen entsprechend ändern können wird.
Die Patientin, die wegen ihrer hochgradigen Kontaktunfähigkeit und Unselbständigkeit nicht unabhängig vom Elternhaus leben kann, ist sozial nicht befriedigend eingeordnet.

5. Zusammenfassung

Minderwuchs und Genitalinfantilismus ergeben bei primärer Amenorrhoe, hochgradigem Follikelhormon-Mangel und einer Chromosomen-Konstellation 44/XO die Diagnose Gonadendysgenesie. Der Allgemeinzustand der Patientin ist wegen eines erheblichen Kopftremors sowie eines auffallenden Pendelnystagmus als reduziert zu bezeichnen.
Bei der testpsychologischen Untersuchung wurden eine beträchtliche Debilität sowie neurotische Tendenzen nachgewiesen. Die Patientin ist völlig kontaktarm und leidet trotz ihrer Retardiertheit unter ihrer Einsamkeit. Wegen ausgeprägter Unselbständigkeit und Kontaktunfähigkeit ist sie sozial nicht befriedigend eingeordnet.

Patientin V

23 Jahre, Buchhändlerin

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Keine Geschwister.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Größe 147 cm, Gewicht 41 kg. Guter Allgemeinzustand.

Hoher Gaumen. Kein Pterygium colli. Fehlende Brustentwicklung, weiter Mamillenabstand. Kein Cubitus valgus. Angedeutete Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 14-jährigen. Uterus bohnengroß. Ovarien nicht palpabel.

Endokrinologischer Befund: Östron 3 γ, Östradiol 2 γ, Östriol 0 γ; Vaginalabstrich: Bild einer senilen Atrophie (hochgradiger Follikelhormon-Mangel). Gonadotropine mäßig erhöht (48 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin positiv. Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX.

Röntgen-Befund: Ossifikation noch nicht völlig abgeschlossen.

Therapie: Unter eiweißanabolen Steroiden innerhalb eines Jahres Gewichtszunahme um 10 kg, jedoch kein weiteres Wachstum. Unter Östrogen-Therapie mäßige Ausprägung der weiblichen Geschlechtsmerkmale.

2. Schulbildung

Besuch der höheren Handelsschule bis zum 18. Lebensjahr. Abschlußnote 2,5.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Der Gesamt-IQ liegt mit 91 Punkten an der unteren Durchschnittsgrenze. Während im theoretischen Denken die Leistungen im Durchschnittsbereich liegen (Verbalteil 102 Punkte), genügen die Leistungen im Handlungsteil (81 Punkte) den normalen Ansprüchen nicht.

Baumtest: Markante Symptome: Infantilismus, Retardierung, affektive Unreife, Scheu vor der Realität, Beeinflußbarkeit.

Wartegg-Zeichentest: Nicht durchgeführt.

MMQ und MPI: Keine auffälligen Tendenzen.

Rorschach-Formdeutetest: Das Denken ist genügend kritisch, jedoch ist die Einfallstätigkeit verarmt. Psychodynamisch ist die Patientin sehr verhalten, es finden sich Hinweise auf Unsicherheit und Ängstlichkeit. Eine gewisse Problematik besteht gegenüber ihrer eigenen weiblichen Geschlechtsrolle, in der sie sich insuffizient erlebt.

4. Persönlichkeitsbild

Die sehr selbstunsichere Patientin lebt zusammen mit ihrer Mutter, mit der

sie ein inniges Verhältnis verbindet. Da sie ausgesprochen kontaktarm ist, stellt die Mutter die entscheidende Beziehungsperson in ihrem Leben dar. Diese versucht immer wieder der Tochter, welcher es stark an Eigeninitiative mangelt, neue Impulse zu geben. So möchte die Mutter ihre Tochter dazu bewegen, ihre Stelle zu wechseln, wo sie wegen ihrer kindlichen Gutmütigkeit ausgenützt wird. Ebenso kauft die Mutter Kleider und Schmuck, den die Patientin nur anlegt, wenn sie ausdrücklich dazu aufgefordert wird, da sie nicht den geringsten Wert auf ihr Äußeres legt.
Freunde oder Freundinnen hat sie nie besessen, ein Kontaktwunsch scheint bei ihr nicht sehr ausgeprägt zu sein. Bei einer nur ungenügend ausgeprägten weiblichen Psychosexualität scheint es sie voll zu befriedigen, ihre Freizeit zu Hause mit Lesen zu verbringen und gelegentlich einmal ins Theater zu gehen. An einer späteren Heirat ist sie nicht ernstlich interessiert.
Die Patientin ist wegen ihrer extremen Kontaktarmut, Isoliertheit und Unselbständigkeit sowie der daraus sich ergebenden völligen Abhängigkeit von ihrer Mutter sozial nicht befriedigend eingeordnet.

5. Zusammenfassung

Minderwuchs, schwach ausgebildete körperliche Reifezeichen bei hochgradigem Follikelhormon-Mangel und Gonadotropin-Erhöhung sowie ein Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX ergeben die Diagnose Gonadendysgenesie.
Die Intelligenz der Patientin liegt mit einem Gesamt-IQ von 91 Punkten an der unteren Durchschnittsgrenze. Als psychische Besonderheiten fallen auf: infantilismus, affektive Unreife, Beeinflußbarkeit und Unsicherheit. Die Patientin ist bei unterentwickelter weiblicher Psychosexualität und mangelnder Eigeninitiative sehr kontaktarm. Sie ist deshalb von ihrer Mutter abhängig und sozial nicht befriedigend eingeordnet.

Patientin VI

21 Jahre, Modistinnenlehrling

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Zwei Brüder, 11 und 13 Jahre, beide normal entwickelt.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Mit 13 Jahren Operation des Pterygium colli. Ab 13 Jahren Wachstum von Achsel- und Schambehaarung. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 148 cm, Gewicht 47 kg. Zustand nach Operation eines Pterygium colli. Mammae schwach entwickelt. Angedeuteter Cubitus valgus. Mäßige Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 14-jährigen. Clitoris etwas hypertrophisch. Vagina 8 cm lang. Uterus kirschgroß. Anstelle von Ovarien sind nur Stränge zu tasten.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich entspricht früher FH-Phase (mäßiger Follikelhormon-Mangel).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Therapie: Ein Jahr lang Östrogen-Substitution ohne bemerkenswerten Erfolg.

2. Schulbildung
Mittelschulabschluß. Durchschnittsnote 3,1.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Intelligenz der Patientin ist bei einem Gesamt-IQ von 114 Punkten überdurchschnittlich hoch, wobei die praktische Begabung überwiegt (Verbalteil 109 Punkte, Handlungsteil 119 Punkte).

Baumtest: Markante Symptome: Seelische Differenzierung, regressive Färbung im Pubertätsalter, Zurückhaltung bis Verdrängung, Anerkennungsbedürfnis, Unsicherheit, Empfindlichkeit, Verletzlichkeit, Aggression, Abwehr.

Wartegg-Zeichentest: Markante Symptome: Eifer, Genauigkeit, Gewissenhaftigkeit, Aufgeschlossenheit, Gehemmtheit, Empfindlichkeit.

MMQ und MPI: Keine auffälligen Tendenzen.

4. Persönlichkeitsbild
Die kontaktarme, in ihrem Äußeren unscheinbar wirkende Patientin führt ein stark auf die Familie bezogenes Leben. Sie verbringt ihre Freizeit zu Hause mit Lesen, Handarbeit und Mithilfe im Haushalt.
Obwohl die Patientin sehr intelligent und differenziert ist, besitzt sie weder Freunde noch Freundinnen. Ihre Isoliertheit scheint sie jedoch wegen der vollen Bestätigung, die sie im Rahmen der Familie findet, nicht sehr zu bedrücken. Es ist allerdings nicht sicher, ob bei der ihr eigenen Schüchtern-

heit, Empfindlichkeit und Verletzlichkeit nicht die Verdrängung eines ausgeprägten Kontaktwunsches in Form einer Flucht in die Familie vorliegt. Da es der Patientin an Eigeninitiative fehlt, ist es ungewiß, ob sie sich jemals selbständig machen und ein befriedigendes, auf sich gestelltes Leben führen können wird. Ihre völlige Unreflektiertheit im Hinblick auf ihre Zukunft unterstreicht dies. Bei nur schwach entwickelter weiblicher Psychosexualität liegt ihr der Gedanke an eine spätere Ehe fern.
Die mangelnde Initiative zeigt sich auch im Fehlen beruflicher Ambitionen. Nachdem sie den Versuch, Kinderkrankenschwester zu werden, wegen körperlicher Schwäche aufgeben mußte, absolviert sie nun eine Lehre als Modistin. Dieser Beruf kommt ihrer hohen manuellen Begabung entgegen. Trotz ihrer Differenziertheit ist ihr aber der Gedanke, diese Tätigkeit einmal selbständig auszuüben, fremd.
Die Patientin ist wegen erheblicher Kontaktarmut, Unselbständigkeit und einer für ihr Alter und ihren Differenzierungsgrad ungewöhnlich festen Bindung an das Elternhaus sozial nicht befriedigend eingeordnet.

5. Zusammenfassung

Die Patientin zeigt das Bild eines typischen Turner-Syndroms mit körperlichem Infantilismus, (inzwischen operiertem) Pterygium colli, Cubitus valgus und einer Chromosomen-Konstellation 44/XO.
Die Patientin ist von hoher Intelligenz. Bei der psychologischen Untersuchung ergeben sich als auffällige Symptome: Differenziertheit, Hemmung, Empfindlichkeit, Verletzlichkeit, Aggression, Abwehr. Das Mädchen führt ein nur auf Beruf und Familie bezogenes Leben und ist hinsichtlich seiner Zukunft überraschend unreflektiert. Wegen Kontaktarmut, Unselbständigkeit und einer für ihr Alter zu starken Bindung an das Elternhaus ist die Patientin sozial nicht befriedigend eingeordnet.

Patientin VII

20 Jahre, Rechtsanwaltgehilfin

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Ein Bruder, 18 Jahre, normal entwickelt.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Nach Aussage der Mutter war

die Patientin als Kind den Altersgenossen gegenüber immer körperlich und geistig unterlegen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand bei Adipositas. Größe 156 cm (mit 16 Jahren 149 cm), Gewicht 68 kg. Kurzer Hals, tiefer Nackenhaaransatz, kein Pterygium colli. Geringe Mamma-Entwicklung. Fehlende Achsel-, spärliche Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Uterus kleinfingerendglied-groß. Ovarien nicht palpabel.

Endokrinologischer Befund: Östron 3 $\gamma$, Östradiol 1 $\gamma$, Östriol 1 $\gamma$ (hochgradiger Follikelhormon-Mangel). Erhebliche Gonadotropin-Erhöhung (63 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin positiv. Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX.

Röntgenbefund: Epiphysenfugen von Radius und Ulna mit 16 Jahren noch nicht geschlossen. Auffallend kleine Sella turcica.

Therapie: Eiweißanabole Steroide mußten nach kurzer Behandlungsdauer wegen Unverträglichkeit abgesetzt werden.

2. Schulbildung
Erfolgreicher Mittelschulabschluß mit 16 Jahren. Abgangsnote 2,0.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Patientin ist bei einem Gesamt-IQ von 106 Punkten gut durchschnittlich begabt. Verbalteil 102 Punkte, Handlungsteil 110 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Infantilismus, Unreife, Willensschwäche, Empfindlichkeit, Verletzlichkeit, Aggression.

Wartegg-Zeichentest: Nicht durchgeführt.

MMQ: Keine auffälligen Tendenzen.

MPI: Erhebliche Extraversion.

Rorschach-Formdeutetest: Das Denken ist kritisch und genügend wendig. Die mitmenschliche Kontaktbereitschaft ist relativ groß, das Selbstgefühl, auch auf dem Sektor der weiblichen Lebensrolle noch nicht ganz stabilisiert, was für ihr Alter (der Test wurde mit 16 Jahren durchgeführt) jedoch nicht auffällig ist.

4. Persönlichkeitsbild

Die Patientin hat sich in den letzten Jahren sehr vorteilhaft entwickelt: Aus einem unsicheren, retardierten Kind ist ein Mädchen geworden, das es verstanden hat, sich von einer übermäßig starken Bindung an das Elternhaus freizumachen, sich im Beruf zu bewähren und einen eigenen Freundeskreis aufzubauen.

Zwar hat die Patientin noch nicht ganz das Stadium der Unreife überwunden, was sich in Empfindlichkeit, Verletzlichkeit und Aggression äußert, sie versucht jedoch bei einem erheblichen Hang zur Extraversion, sich an ihre Altersgenossen anzugleichen. Dies zeigt sich besonders in ihrem Äußeren, das sie mit breitem Lidschatten und modischer Kleidung hervorhebt sowie in der Art ihrer Freizeitgestaltung: An zwei Abenden in der Woche bedient sie die Bar in einem Jugendhaus, eine Beschäftigung, die ihr besonders zusagt. Sie ist sehr auf Geselligkeit bedacht und gut kontaktfähig. Seit einiger Zeit besitzt sie einen Freund, mit dem es bisher jedoch zu keinen intimen Beziehungen gekommen ist. Ihre sexuellen Bedürfnisse sind nicht stark ausgeprägt, eine spätere Heirat ist für sie aber selbstverständlich. Ihre Psychosexualität ist eindeutig weiblich ausgeprägt.

Seit mehreren Jahren ist die Patientin als geschätzte Arbeitskraft in einem Anwaltsbüro tätig, möchte nun aber die Stelle wechseln, um selbständiger arbeiten zu können und mehr zu verdienen, ein Beweis für ihre Fähigkeit, Eigeninitiative zu entwickeln.

Die Patientin ist angesichts ihrer Kontaktfreude, Selbständigkeit und Eigeninitiative sozial gut eingeordnet.

5. Zusammenfassung

Bei nicht stark ausgeprägtem Minderwuchs, Fehlen körperlicher Reifezeichen, hochgradigem Follikelhormon-Mangel, Gonadotropin-Erhöhung, primärer Amenorrhoe und einem Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX liegt das Bild eines Gonadendysgenesie-Syndroms vor.

Die testpsychologische Untersuchung ergibt eine durchschnittliche Intelligenz, Anzeichen von Infantilismus, Unreife, Verletzlichkeit und Aggression sowie auffällige Extraversion. Da die Patientin genügend Kontaktfähigkeit, Selbständigkeit und Eigeninitiative zeigt, ist sie sozial gut eingeordnet.

Patientin VIII

28 Jahre, Haustochter

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Die Patientin stammt aus der zweiten Ehe des Vaters. Aus der ersten Ehe mit der Schwester der Mutter gingen zwei Söhne hervor, von denen der eine debil, der andere normal entwickelt ist.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 146 cm, Gewicht 52 kg. Kein Pterygium colli. Mammae (nach Therapie) gut entwickelt. Achsel- und Schambehaarung angedeutet.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 14-jährigen. Scheide eng. Kleine Portio, Uterus kleinfingerendglied-groß. Es sind beiderseits derbe Gebilde zu tasten, die hypoplastische Ovarien sein könnten.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Keine Pyknosen (hochgradiger Follikelhormon-Mangel). Gonadotropine stark erhöht (124 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. 44/X/X-Isochromosom mit Verdoppelung der langen Arme.

Therapie: Eine 7 Jahre lang durchgeführte Östrogensubstitution bewirkte eine Ausprägung der sekundären Geschlechtsmerkmale.

2. Schulbildung

Besuch der Volksschule bis zum 14. Lebensjahr. Durchschnittsnote 4.

3. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Mit einem Gesamt-IQ von 59 Punkten ergibt sich für die Patientin der niedrigste Wert von allen Fällen, der einer hochgradigen Debilität entspricht. Verbalteil 57 Punkte, Handlungsteil 65 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Frühkindliche Entwicklungsstufe, Debilität, Unbeweglichkeit, Unorientiertheit, Primitivität, Mangel an Selbstvertrauen, affektive Unreife.

Wartegg-Zeichentest: Die Patientin war geistig nicht in der Lage, diesen Test auszuführen.

MMQ und MPI: Wegen des Unverständnisses der Patientin nicht interpretierbar.

4. Persönlichkeitsbild

Die undifferenzierte Patientin lebt mit ihrer Familie in einfachsten Verhältnissen auf dem Lande. Dort fällt ihre Debilität nicht besonders auf, und sie führt so im Schutze der Familie ein zufriedenes Leben, das mit Arbeit im Haushalt und Mithilfe auf dem kleinen Bauernhof der Eltern voll ausgefüllt ist. Ihr Mangel an Selbstvertrauen und ihre Unsicherheit können dabei nicht zu erheblichen Konflikten führen.

Die Patientin ist unlebendig, ihre Aktionen erschöpfen sich in einem trägen und unorientierten Hin- und Herschweifen. Es ist daher nicht verwunderlich, daß sie keine Freunde oder Freundinnen besitzt und nicht unter ihrer Einsamkeit leidet. Ohne Kontakt zur Dorfgemeinschaft ist sie wegen ihrer Unselbständigkeit ganz vom Elternhaus abhängig und sozial nicht normal eingeordnet.

5. Zusammenfassung

Bei Minderwuchs, Genitalinfantilismus, primärer Amenorrhoe, erheblicher Gonadotropin-Erhöhung sowie einer Chromosomen-Konstellation 44/X/X-Isochromosom liegt ein Gonadendysgenesie-Syndrom vor.

Die testpsychologische Untersuchung ergibt eine hochgradige Debilität bei einer auf einer frühkindlichen Entwicklungsstufe stehengebliebenen Persönlichkeit. Die Patientin führt ein zurückgezogenes, unselbständiges und kontaktarmes Leben, wobei sie ganz vom Elternhaus abhängig ist. Sie ist deshalb sozial nicht normal eingeordnet.

Patientin IX

46 Jahre, Verwaltungsangestellte

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gestorben. Geschwister: Ein Bruder, im Krieg gefallen.

Eigenanamnese: Als Kind Rachitis. Mit 22 Jahren Diphtherie. Mit 37 Jahren Operation eines hypernephroiden Karzinoms. Bisher sind keine Rezidive bekannt. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 144 cm, Gewicht 52 kg. Caput quadratum, Sphynxgesicht, hoher Gaumen, Pterygium colli. Schildförmiger Thorax, schwache Mammaentwicklung. Spärliche Achsel- und

Schambehaarung. Cubitus valgus.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Clitoris etwa kleinfingerendglied-groß, überragt Labia minora, angedeutetes Praeputium. Uterus und Ovarien nicht zu tasten.

Laparotomiebefund: Unter der Annahme eines Ovarialtumors wird laparotomiert, wobei sich ein linksseitiges retroperitoneales Hypernephrom findet. Inneres Genitale: Anstelle des Uterus bleistiftdicker Strang. Zwei Tuben und schmale Keimleisten beiderseits.

Endokrinologischer Befund: Östron 69 γ, Östradiol 18 γ, Östriol 20 γ (Follikel-Hormon normal). Gonadotropine leicht erhöht (23 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Eine Chromosomenanalyse wurde nicht durchgeführt. Sex-Chromatinbefund, Ergebnis der Laparotomie und die in typischer Weise ausgebildeten Turner-Stigmata sichern die Diagnose Gonadendysgenesie.

2. Schulbildung
Besuch von 8 Volksschulklassen. Abschlußnote 3.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Patientin ist bei einem Gesamt-IQ von 100 Punkten durchschnittlich intelligent. Verbalteil 99 Punkte, Handlungsteil 101 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Eigenbezüglichkeit, Zurückhaltung bis Verdrängung, Mangel an Vitalkraft und Dynamik. Verbiegungen und Irrungen im Gefühls- und Empfindungsleben. Gewünschter aber erschwerter Realitätskontakt. Angst, Aggression.

Wartegg-Zeichentest: Wegen rein formaler, abstrakter Lösungen ist das Ergebnis als pathologisch zu betrachten. Als markante Symptome ergeben sich: Verkrampftheit, Unsicherheit, Gehemmtheit, Introversion, geringe Umweltbezogenheit, Selbstschutzhaltung, Aggression.

MMQ: Bei zweifelhafter Normalität Verdacht auf neurotische Tendenzen.

MPI: Stark neurotische Tendenzen.

4. Persönlichkeitsbild
Die kontaktarme Patientin, die seit dem Tode ihrer Eltern alleinstehend ist, führt - abgesehen von ihrer Tätigkeit als Verwaltungsangestellte - ein völ-

lig zurückgezogenes Leben. Der späte Verlust der Eltern hat sie ungewöhnlich schwer getroffen, da sie in einem besonders engen Abhängigkeitsverhältnis zu ihnen stand.
Aus einem nicht realisierten Kontaktwunsch resultieren bei ihr Konflikte, die zu Verkrampftheit, Gehemmtheit und Selbstschutzhaltung führen. Da es der Patientin jedoch an Dynamik und Eigeninitiative mangelt, unternimmt sie nichts, um ihren Kontaktwunsch zu verwirklichen. Noch nie besaß sie Freunde oder Freundinnen.
Ihre Psychosexualität ist nicht ausreichend weiblich entwickelt. Zwar hegt sie trotz ihres intersexuellen Genitales keinen Zweifel an ihrer Rolle als Frau, betrachtet es aber für sich als normal, keine sexuellen Bedürfnisse zu empfinden. Auf kindliche Weise erklärt sie, das Familienleben sei immer so gut gewesen, daß sie nie an solche Dinge gedacht habe.
Die Patientin ist wegen ihrer erheblichen Kontaktarmut und Isoliertheit, trotz genügender Selbständigkeit und einer normalen Einordnung ins Berufsleben, sozial nicht befriedigend integriert.

5. Zusammenfassung

Die Patientin zeigt das Bild eines klassischen Turner-Syndroms mit Minderwuchs, körperlichem Infantilismus, Pterygium colli, Cubitus valgus, primärer Amenorrhoe und weiteren charakteristischen Merkmalen.
Die testpsychologische Untersuchung ergibt bei durchschnittlicher Intelligenz das Bild einer gestörten Persönlichkeitsstruktur. Als besonders auffällige Symptome ergeben sich: Gewünschter aber erschwerter Realitätskontakt, Angst, Aggression, Gehemmtheit, Verkrampftheit, Introversion, Selbstschutzhaltung, neurotische Tendenzen. Die Psychosexualität ist unterentwickelt weiblich.
Wegen Kontaktarmut, Isoliertheit und mangelnder Eigeninitiative ist die Patientin sozial nicht befriedigend eingeordnet.

Patientin X

20 Jahre, Verkäuferin

1. Klinik

Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Ein Bruder, normal entwickelt.

Eigenanamnese: Mit 10 Monaten Pneumonie, mit 14 Jahren Nephritis. Primäre

Amenorrhoe.
Allgemeinbefund: Bei Adipositas guter Allgemeinzustand. Größe 145 cm, Gewicht 59 kg. Extrem spitzer Gaumen, tiefer Haaransatz, kein Pterygium colli. Breiter Thorax, mäßige Brustentwicklung, kleine Mamillen. Kein Cubitus valgus. Fehlende Achselbehaarung, spärliche Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 12-jährigen. Vagina 8 cm lang. Uterus kleinfingerendglied-groß. Ovarien nicht palpabel.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Kernlose Schollen, sonst keine weiteren epithelialen Elemente. (schwerer Follikelhormon-Mangel). Hochgradige Gonadotropin-Erhöhung (192 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Röntgenbefund: Skelettentwicklung verzögert.

Therapie: Eiweißanabole Steroide bewirkten in 10 Monaten ein Längenwachstum um 5 cm sowie Brustwachstum.

2. Schulbildung
Besuch einer Sonderschule bis zum 15. Lebensjahr.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Intelligenz ist bei einem Gesamt-IQ von 81 Punkten unterdurchschnittlich. Es fällt eine erhebliche Diskrepanz zwischen Verbal- (73 Punkte) und Handlungsteil (91 Punkte) auf.

Baumtest: Markante Symptome: Retardierung, unsichere, verspannte Haltung, affektive Unreife, Kontaktnot, Entwicklungsstörung, Verletzlichkeit, Aggression, Abwehr.

Wartegg-Zeichentest: Die Patientin war ihrer Retardierung entsprechend nicht in der Lage, den Test voll auszuführen.
Markante Symptome: Unsicherheit, Gehemmtheit, Labilität, Antriebsschwäche.

MMQ: Verdacht auf neurotische Tendenzen.

MPI: Auffällige neurotische Tendenzen. Erhebliche Extraversion.

4. Persönlichkeitsbild
Die extravertierte Patientin fällt auf durch hoch toupiertes, hellblond gefärbtes Haar, modische Kleidung und eine fast aufdringlich wirkende Gesprächigkeit, durch die sie geschickt ihre psychische Retardierung verbirgt.

Sie wohnt bei ihren Eltern, ist jedoch nicht übermäßig von der Familie abhängig und versteht es durchaus, sich von zu Hause freizumachen. Öfter ist sie mit einer Gruppe junger Leute zusammen, mit denen sie tanzen geht. Ihrer ausgesprochenen Kontaktfreude und ihrem geselligen Wesen kommt auch ihr Beruf als Verkäuferin in einem großen Warenhaus entgegen. Sie schätzt es, dort viele Menschen kennenlernen zu können. Umso mehr leidet sie unter der Tatsache, im Gegensatz zu ihren Freundinnen noch keinen festen Freund zu besitzen. Hieraus resultieren eine unsichere, verspannte Haltung und eine gewisse Verletzlichkeit, die durch Insuffizienzgefühle wegen der ihr bewußten Minderbegabung noch verstärkt werden.
Da es der Patientin dank ihrem kontaktfreudigen Wesen gelungen ist, sich trotz ihrer psychischen Retardierung selbständig zu machen und einen eigenen Freundeskreis zu schaffen, ist sie als sozial gut eingeordnet zu bezeichnen.

5. Zusammenfassung
Bei Minderwuchs, Genitalinfantilismus, hochgradiger Gonadotropin-Erhöhung, primärer Amenorrhoe sowie einer Chromosomen-Konstellation 44/XO liegt das Bild eines Gonadendysgenesie-Syndroms vor.
Bei der testpsychologischen Untersuchung ergeben sich als auffällige Symptome eine unterdurchschnittliche Intelligenz, Unsicherheit, Gehemmtheit, Verletzlichkeit, Aggression und Extraversion. Die Patientin erweist sich als selbständig und kontaktfreudig und kann daher als sozial gut eingeordnet bezeichnet werden.

Patientin XI
17 Jahre, Schülerin

1. Klinik
Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Zwei Schwestern, beide normal entwickelt und verheiratet.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 141 cm, Gewicht 46 kg. Tiefer Nackenhaaransatz, kurzer Hals, Kein Pterygium colli. Breiter Thorax mit weitem Mamillenabstand, schwache Mammaentwicklung. Kein Cubitus valgus. Keine Achsel-, angedeutete Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale entspricht dem einer 12-jährigen. Vagina 7 cm lang. Bei der rektalen Untersuchung ist kein eindeutiger Befund zu erheben. Man glaubt ein bohnengroßes Gebilde zu tasten, das der Uterus sein könnte. Links daneben ein mandelgroßes Gebilde, wahrscheinlich ein hypoplastisches Ovar. Das rechte Ovar ist nicht isoliert zu tasten.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Pyknoseindex 10-20% (mittlerer Follikelhormon-Mangel).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin: Nicht untersucht. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Röntgenbefund: Epiphysenfugen am Unterschenkel noch nicht vollständig geschlossen.

Therapie: Eiweißanabole Steroide. Die Patientin entzog sich nach kurzer Zeit einer weiteren Behandlung.

2. Schulbildung
Erfolgreicher Abschluß von 9 Volksschulklassen. Zur Zeit Besuch einer Haushaltungsschule.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Intelligenz ist bei einem Gesamt-IQ von 95 Punkten durchschnittlich. Es fällt eine erhebliche Diskrepanz zwischen theoretischem und praktischem Denken auf (Verbalteil 108 Punkte, gut durchschnittlich; Handlungsteil 83 Punkte, unterdurchschnittlich).

Baumtest: Markante Symptome: Optimismus, aber auch Scheu vor der Realität und den eigenen Antrieben, Anerkennungsbedürfnis.

Wartegg-Zeichentest: Markante Symptome: Mangelnde Distanzierung, Mangel an Anschauungskraft, Selbstvertrauen, aber auch Unsicherheit und Unterordnungsbereitschaft. Extraversion.

MMQ: Keine neurotischen Tendenzen.

MPI: Keine neurotischen Tendenzen. Deutliche Extraversion.

4. Persönlichkeitsbild
Die junge, modisch gekleidete Patientin, die wegen ihrer Freundlichkeit und Gutmütigkeit allgemein beliebt ist, zeigt ein sicheres, selbstbewußtes Auftreten und eine gute Kontaktfähigkeit. Sie ist sehr verwöhnt und der Liebling der Familie. Trotzdem zieht sie es vor, anstatt zuhause zu bleiben, zu-

sammen mit ihren Freunden und Freundinnen etwas zu unternehmen und bedauert, daß die Eltern von ihr verlangen, abends früh nach Hause zu kommen. Einen festen Freund besitzt sie noch nicht, sie äußert aber mit Nachdruck die Absicht, später einmal zu heiraten, was bei der ihr eigenen Kontaktfähigkeit gut möglich erscheint.
Auch hinsichtlich ihrer beruflichen Zukunft hat sie klare Vorstellungen: Nach Abschluß der Haushaltungsschule wird sie sich als Kindergärtnerin ausbilden lassen. Bei diesem Beruf kann sie ihren Mangel an praktischer Begabung durch ihre menschlichen Qualitäten ausgleichen.
Die Patientin ist wegen ihrer guten Kontaktfähigkeit und der für ihre Altersstufe normalen Loslösung vom Elternhaus sozial gut eingeordnet.

5. Zusammenfassung
Bei Minderwuchs, Genitalinfantilismus, primärer Amenorrhoe und einer Chromosomen-Konstellation 44/XO liegt ein Gonadendysgenesie-Syndrom vor.
Die testpsychologische Untersuchung ergibt eine durchschnittliche Intelligenz und eine normale psychische Entwicklung. Als besondere psychische Merkmale fallen altersbedingte Diskrepanzen zwischen Optimismus und Scheu vor der Realität sowie zwischen Selbstvertrauen, Extraversion und Unsicherheit, Unterordnungsbereitschaft auf. Durch ihre Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit ist die Patientin sozial gut eingeordnet.

Patientin XII
18 Jahre, Kinderpflegerin

1. Klinik
Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Ein Bruder, 19 Jahre, eine Schwester, 15 Jahre, beide normal entwickelt.

Eigenanamnese: Mit 15 Jahren Operation eines Kystadenoma pseudomucinosum simplex. Sonst nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand bei Adipositas. Größe 148 cm, Gewicht 57 kg. Tiefer Nackenhaaransatz, kurzer Hals, kein Pterygium colli. Fehlende Mammaentwicklung. Cubitus valgus. Keine Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Vagina 7 cm lang. Uterus daumenendglied-groß. Adnexbereich wegen Adipositas nicht zu beurteilen.

Laparotomiebefund: Es findet sich ein daumenendglied-großer Uterus und ein neugeborenenkopf-großer, mehrkammeriger cystischer Tumor, vom linken Ovar ausgehend. Das rechte Ovar findet sich nur als eine griffeldicke, 5 cm lange Leiste, nur an der Farbe als Ovarialsubstanz zu erkennen.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: 0-5 % Pyknosen, Epithelatrophie (schwerer Follikelhormon-Mangel).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin: Nicht untersucht. Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX.

Röntgenbefund: Epiphysenfugen im Handwurzelbereich nicht geschlossen.

Therapie: Eiweißanabole Steroide (Behandlung erst seit Kurzem).

2. Schulbildung
Besuch von 8 Volksschulklassen. Die erste Klasse mußte wiederholt werden.

3. Testpsychologische Untersuchung
Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Intelligenz ist bei einem Gesamt-IQ von 96 Punkten durchschnittlich. Verbalteil 98 Punkte, Handlungsteil 95 Punkte.

Baumtest: Markante Symptome: Wechselnde, eher unsichere Haltung zwischen Optimismus und Scheu vor der Realität. Schwerfälliges Erfassen, Verletzlichkeit, Aggression.

Wartegg-Zeichentest: Markante Symptome: Unsicherheit, Gehemmtheit, Ängstlichkeit.

MMQ und MPI: Kein Anhalt für auffällige neurotische Tendenzen oder Extraversion.

4. Persönlichkeitsbild
Die Patientin hat das Aussehen eines 14-jährigen Mädchens, ein psychischer Infantilismus ergänzt das Bild einer in ihrer Entwicklung zurückgebliebenen Persönlichkeit. Der Umstand, daß sie ihren Beruf als Kinderpflegerin in einer weit vom Elternhaus entfernten Stadt ausübt, zwingt sie jedoch zur Entfaltung einiger Selbständigkeit. Dies kommt auch ihrer nicht sehr ausgeprägten Kontaktfähigkeit zugute: Sie ist Mitglied einer konfessionellen Jugendgruppe und besitzt dort mehrere Freundinnen, mit denen sie öfters ausgeht. Kontakte zu männlichen Partnern hat sie entsprechend ihrem Infantilismus und ihrer Gehemmtheit noch nie gehabt. Sie betont zwar, es sei ihr keineswegs gleichgültig, keinen Freund zu besitzen, es ist dies aber für sie kein Anlaß zu see-

lischen Konflikten. So hat sie noch nie ernstlich über die Möglichkeit einer späteren Heirat nachgedacht und scheint diesem Problem indifferent gegenüberzustehen. Ihre Psychosexualität ist als unterentwickelt weiblich zu bezeichnen.
In sozialer Hinsicht ist sie trotz ihres erheblichen Infantilismus dank ihrer ausreichenden Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit befriedigend eingeordnet.

5. Zusammenfassung
Minderwuchs, fehlende körperliche Reifezeichen, Cubitus valgus und ein Chromosomen-Mosaik 44/XO/XX ergeben bei typischem Laparotomie-Befund das Bild eines Gonadendysgenesie-Syndroms.
Die Patientin erweist sich bei der testpsychologischen Untersuchung als durchschnittlich intelligent, unsicher und gehemmt. Aus dem Baumtest ergeben sich außerdem Hinweise auf Verletzlichkeit und Aggression. Die Persönlichkeitsstruktur ist infantil und undifferenziert, die Psychosexualität schwach weiblich ausgebildet.
Die Patientin ist angesichts der von ihr bewiesenen Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit sozial befriedigend eingeordnet.

Patientin XIII
19 Jahre, Arbeiterin

1. Klinik
Familienanamnese: Eltern beide gesund. Geschwister: Drei Brüder, 18, 13 und 9 Jahre alt, alle normal entwickelt.

Eigenanamnese: Nie ernstlich krank gewesen. Primäre Amenorrhoe.

Allgemeinbefund: Guter Allgemeinzustand. Größe 148 cm, Gewicht 41 kg. Tiefer Nackenhaaransatz, kurzer Hals, kein Pterygium colli. Angedeutete Brustentwicklung. Cubitus valgus, Spärliche Achsel- und Schambehaarung.

Gynäkologischer Befund: Äußeres Genitale infantil. Uterus kirschgroß. Links glaubt man ein hypoplastisches Ovar zu tasten, rechts findet sich kein Anhalt für ein Ovar.

Endokrinologischer Befund: Vaginalabstrich: Epithelatrophie (schwerer Follikelhormon-Mangel). Gonadotropine mäßig erhöht (38 E/24h).

Zytogenetischer Befund: Sex-Chromatin negativ. Chromosomen-Konstellation 44/XO.

Röntgenbefund: Epiphysenfugen offen.

Therapie: Eiweißanabole Steroide bewirkten innerhalb eines Jahres ein Längenwachstum um 2 cm und eine Gewichtszunahme um 5 kg.

2. Schulbildung

Die Patientin wurde im Alter von 15 Jahren aus der 7. Volksschulklasse entlassen.

4. Testpsychologische Untersuchung

Hamburg-Wechsler-Intelligenztest: Die Intelligenz ist bei einem Gesamt-IQ von 88 Punkten knapp unterdurchschnittlich. Verbalteil 88 Punkte, Handlungsteil 89 Punkte.

Baumtest: Da Zeichnen das bevorzugte Hobby der Patientin ist, konnte der Test nicht voll ausgewertet werden.
Markante Symptome: Darstellungs- und Anerkennungsbedürfnis, Retardiertheit, Undifferenziertheit, affektive Unreife.

Wartegg-Zeichentest: Auch dieser Test konnte wegen der besonderen zeichnerischen Übung der Patientin nicht voll ausgewertet werden. Es fällt die bei der Retardierung der Patientin überraschend fantasiereiche Ausführung der Einzelaufgaben auf.

MMQ und MPI: Kein Hinweis auf auffallende neurotische Tendenzen oder Extraversion.

4. Persönlichkeitsbild

Die Patientin entspricht in äußerer Erscheinung, Mimik und Gestik einem 9- bis 11-jährigen, psychisch einem 12- bis 14-jährigen Mädchen. Ihrem allgemeinen Infantilismus entsprechend ist sie sehr unselbständig. So muß sie trotz ihrer 19 Jahre von ihrer Mutter begleitet werden, wenn sie in die weiter entfernte Universitätsklinik kommt, da sie den Weg nicht alleine finden kann.
Da die Altersgenossinnen der Patientin andere Interessen haben, die Mädchen, die ihrer psychischen Entwicklungsstufe entsprechen, ihr aber "zu klein" sind, verbringt die Patientin ihre Freizeit zuhause. Zeichnen ist dabei ihre Lieblingsbeschäftigung. Mit kindlichem Stolz zeigt sie ihre zum Teil gut gelungenen Bilder, deren Qualität bei ihrer sonst schwachen Intelligenz überrascht.
Die Psychosexualität der Patientin entspricht der eines Mädchens vor der Pubertät. Es ist daher nicht verwunderlich, daß sie Fragen, die ihr Ver-

hältnis zu Männern betreffen, auf infantile Weise beantwortet.
Die Arbeit in der Fabrik - sie ist mit dem Montieren von kleinen Teilen beschäftigt und hat hierbei eine beachtliche Geschicklichkeit entwickelt - sagt der Patientin nicht zu. In Verkennung ihrer Retardierung möchte sie lieber eine anspruchsvollere Tätigkeit ausüben, unternimmt jedoch nichts, um eine ihr angenehmere Stelle zu finden.
Die soziale Einordnung der Patientin ist in Anbetracht ihrer hochgradigen Unselbständigkeit und Kontaktarmut unbefriedigend.

5. Zusammenfassung

Extremer körperlicher Infantilismus, Cubitus valgus, primäre Amenorrhoe und eine Chromosomen-Konstellation 44/XO ergeben die Diagnose Gonadendysgenesie-Syndrom.
Die Intelligenz der Patientin ist knapp unterdurchschnittlich. Es zeigt sich bei ihr eine erhebliche Diskrepanz zwischen Alter und psychischer Entwicklung. Die Patientin ist bei hochgradigem körperlichem und psychischem Infantilismus völlig unselbständig und kontaktarm und deshalb sozial nicht befriedigend eingeordnet.

## IV. Zusammenfassende Besprechung der Befunde

### 1. Phänotyp und Habitus

Alle Patientinnen fielen durch ihre Kleinheit auf, deretwegen sie sich oft befangen bewegten. Mimik und Gestik waren in zwei Fällen (II, XIII) ausgesprochen infantil; es ergab sich so, zusammen mit einem sehr kindlichen Aussehen und entsprechender Psyche ein "harmonischer Infantilismus" (Rössle und Wallart 1930).
Die meisten Patientinnen waren farblose Erscheinungen mit zum Teil gräulicher Gesichtshaut. Keine war hübsch oder gut aussehend. Nur in drei Fällen (VII, X, XI) wurde die äußere Erscheinung durch modische Kleidung, Lidschatten oder ähnliche Attribute hervorgehoben. Die übrigen Patientinnen schienen - wie teilweise auch von den Eltern betont wurde - keinen besonderen Wert auf ihr Äußeres zu legen.
Eine alt aussehende Patientin mit Sphynxgesicht fand sich nur in einem Fall (IX).

### 2. Psyche

a) Wesenszüge: Die Eltern der Patientinnen erwähnten lobend deren Gutmütigkeit, Bereitwilligkeit und gute Lenkbarkeit. Als Kinder seien sie nie ungezogen oder aufsässig gewesen. Im Berufsleben werden ihre Anpassungsfähigkeit, Zuverlässigkeit sowie ihr ausgeprägtes Pflichtbewußtsein geschätzt. Bei keiner Patientin kam es zu Auseinandersetzung oder direkten Konflikten mit der Umwelt, da auch bei den aktiveren unter ihnen Einordnung in vorgegebene Bahnen ein charakteristisches Merkmal ist.
Gonadendysgenesie-Patienten führen jedoch trotz dieser Eigenschaften keineswegs ein konfliktloses Dasein. Bei vielen Patientinnen fanden sich Hemmung, Mangel an Selbstvertrauen, Selbstunsicherheit, Angst und Selbstschutzhaltung als Hinweise auf eine nicht unkomplizierte Persönlichkeitsstruktur. Drei Patientinnen (IV, IX, X) wiesen sogar neurotische Tendenzen auf. Es ist deshalb eine besonders behutsame Führung der oft wegen ihrer körperlichen Mängel empfindlichen und verletzlichen Patientinnen vonnöten, um eine normale Entwicklung zu ermöglichen.
Alle Patientinnen unterstrichen ihre besondere Zuneigung zu Kindern, was sich häufig in den gewünschten oder ausgeübten Berufen spiegelt. Sie bedauerten alle, nicht selbst Kinder bekommen zu können. Es handelt sich hierbei jedoch um eine infantile Art der Kinderliebe, die als Zeichen einer unreifen Affektivität zu verstehen ist.

b) Grad der psychischen Reife: Als besonders auffallendes Merkmal ergab sich bei allen Patientinnen ein unterschiedlich ausgeprägter psychischer Infantilismus, der vor allem bei den differenzierteren Persönlichkeiten unter ihnen überraschte. So bewies eine Theologiestudentin (III) einen geradezu kindlichen Glauben und eine andere intelligente Patientin (VI) zeigte sich völlig unreflektiert in Hinblick auf ihre Situation und ihre Zukunft. Bei den weniger differenzierten Patientinnen machten Sprache und Ausdrucksweise meist schnell auf infantile Züge aufmerksam.

c) Elternbindung, Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit: Als weiteres Zeichen für Infantilismus und auch für fehlende Pubertät kann eine überstarke Elternbindung gelten, die in sieben Fällen (I, IV, V, VI, VIII, IX, XIII) beobachtet wurde. Unselbständigkeit und mangelnde Kontaktfähigkeit standen hiermit immer in Zusammenhang.
Die Pubertät, die sonst die Loslösung von der Familie einleitet, kann durch die Trennung der Patientinnen vom Elternhaus ersetzt werden, wie die Entwicklung zweier Patientinnen (II, XII) zeigt. Dieses wurde besonders bei Patientin II deutlich. Sie lebte zum Zeitpunkt der psychologischen Untersuchung seit einem halben Jahr allein in einer weit von zu Hause entfernten Großstadt und besuchte dort eine Haushaltungsschule. In diesem halben Jahr der Trennung war sie in ihrem Verhalten dem Elternhaus gegenüber freier geworden und entwickelte Selbständigkeit und Kontaktfähigkeit. Der hemmende Einfluß des Elternhauses war so umgangen worden. Als besonderer Schaden für ihre psychische Entwicklung hatte sich erwiesen, daß die Eltern die äußerlich sehr infantile Tochter immer als "das kleine Mädchen" erzogen hatten. Die Patientin wurde in allen Dingen bevormundet und konnte deshalb nicht zur eigenständigen Persönlichkeit heranwachsen.

d) Antriebsverhalten: Nur in drei Fällen (VII, X, XI) war zu beobachten, daß sich die Patientinnen aus eigenem Antrieb von der Familiengemeinschaft lösten und ihre Freizeit außerhalb des Elternhauses verbrachten. Dagegen beschränkte sich bei den sieben oben beschriebenen Fällen mit überstarker Elternbindung der Aktionsradius neben der beruflichen Tätigkeit auf den häuslichen Bereich. Das Antriebsverhalten dieser Patientinnen war bei erheblicher Passivität auffällig reduziert.
Trotzdem ergaben sich bei zwei von ihnen (VI, IX) aggressive Tendenzen, die sich jedoch als verdrängt erwiesen. Auch bei drei Patientinnen mit genügender Eigeninitiative (VII, X, XII) zeigte sich versteckte Aggression. In allen fünf Fällen sind diese Tendenzen auf Insuffizienzgefühle zurückzuführen aufgrund

mangelnder körperlicher Entwicklung, Selbstunsicherheit und Hemmung.
Das Antriebsverhalten der anderen Patientinnen, die genügend Selbständigkeit besaßen, war unterschiedlich. Zwei Patientinnen (II, XII) wirkten nicht sehr agil, ihre Entwicklung ist aber noch nicht abgeschlossen. Drei weitere (VII, X, XI) zeigten normale Aktivität, und eine Patientin (III) fiel durch ein besonderes Maß an Eigeninitiative und Beweglichkeit auf.
Das Antriebsverhalten kann insgesamt nicht als einheitlich bezeichnet werden.

e) Psychosexualität: Bei keiner Patientin konnte eine voll ausgereifte weibliche Psychosexualität festgestellt werden. In keinem Fall war es zu intimen Beziehungen zum anderen Geschlecht gekommen. In vier Fällen (III, VII, X, XI) bestanden oberflächliche Kontakte zu Männern. Die übrigen neun Patientinnen hatten noch nie nähere Beziehungen zu männlichen Partnern gehabt.
Alle Patientinnen sind in sexueller Hinsicht als infantil zu bezeichnen. Der Grad der Infantilität ist allerdings unterschiedlich.
An ihrer weiblichen Geschlechtsrolle bestanden jedoch bei keiner Patientin die geringsten Zweifel. Alle äußerten den Wunsch zu heiraten. Dieser Heiratswunsch erscheint aber nur in vier Fällen (III, VII, X, XI) realisierbar.

3. Intelligenzgrad

Die ermittelten Intelligenzquotienten liegen zwischen 59 und 116 Punkten und reichen von der Debilität bis zur guten Begabung. Fünf Patientinnen wiesen IQs unter 90 Punkten auf, zwei von ihnen waren debil. Bei sechs durchschnittlich und zwei überdurchschnittlich begabten Patientinnen ist der Anteil der unterdurchschnittlich intelligenten Patientinnen höher als bei der Normalbevölkerung. Andrerseits zeigen diese breit gestreuten Ergebnisse, daß grundsätzliche Aussagen über die Intelligenz bei Gonadendysgenesie nicht möglich sind.
Unterscheidet man jedoch zwischen Patientinnen mit einer Chromosomen-Konstellation 44/XO und solchen mit einem Mosaik 44/XO/XX, ergibt sich eine auffallende Tendenz:
Vier der sieben XO-Patientinnen waren unterdurchschnittlich, nur drei normal begabt. Dagegen wies keine der vier XO/XX-Patientinnen einen IQ unter 90 Punkten auf. Die Art der Chromosomenaberration scheint demnach in Zusammenhang mit dem Intelligenzgrad zu stehen.
In der XO-, wie auch in der XO/XX-Gruppe ergaben sich im Durchschnitt etwas höhere Punktwerte im Verbalteil gegenüber dem Handlungsteil des Hamburg-Wechsler-Intelligenztestes.

| Patientin | Gesamt-IQ | Verbalteil | Handlungsteil | Chromosomen |
|---|---|---|---|---|
| I | 103 | 99 | 110 | 44/XO |
| II | 81 | 98 | 71 | 44/XO |
| III | 116 | 118 | 112 | 44/XO/XX |
| IV | 64 | 69 | 61 | 44/XO |
| V | 91 | 102 | 81 | 44/XO/XX |
| VI | 114 | 109 | 119 | 44/XO |
| VII | 106 | 102 | 110 | 44/XO/XX |
| VIII | 59 | 57 | 65 | 44/X-Iso |
| IX | 100 | 99 | 101 | --- |
| X | 81 | 73 | 91 | 44/XO |
| XI | 95 | 108 | 83 | 44/XO |
| XII | 96 | 98 | 95 | 44/XO/XX |
| XIII | 88 | 88 | 89 | 44/XO |

IQ und Chromosomenbefund

4. Beruf

Alle Patientinnen entstammten sozial gesicherten Verhältnissen. Die gewünschten oder ausgeübten Berufe gehörten den verschiedensten Sparten an, waren aber größtenteils weiblich determiniert. Zwei Patientinnen hatten die feste Absicht, Kindergärtnerin zu werden, eine war Kinderpflegerin, und eine weitere hatte die Berufsausbildung als Säuglingskrankenschwester wegen ihrer schwächlichen Konstitution abbrechen müssen. Drei weitere Patientinnen betonten, daß sie gerne Kindergärtnerin oder -krankenschwester geworden wären, wenn es ihre körperliche Verfassung zugelassen hätte. Sonstige ausgeübte oder angestrebte Berufe waren: Haustochter, Arbeiterin in einer Fabrik für Feinmechanik, Arbeiterin in einer Näherei, Verkäuferin, Rechtsanwaltgehilfin, Verwaltungsangestellte, Modistin, Angestellte in einer Bibliothek, Buchhändlerin, Pfarrvikarin.

Nur eine Patientin (XIII) war mit der Art ihrer Tätigkeit nicht zufrieden. Sie besitzt jedoch keinerlei Eigeninitiative, so daß ein Wechsel des Arbeitsplatzes bei ihr nicht zu erwarten ist. Eine weitere Patientin (VII) möchte von sich aus

die Stelle wechseln, um mehr zu verdienen und selbständiger arbeiten zu können. Es überrascht hierbei besonders der für die meisten Patientinnen ungewöhnliche Wunsch nach Selbständigkeit.

5. Freizeitgestaltung

Die Art der Freizeitgestaltung war bei allen Patientinnen weiblich determiniert und beschränkte sich bei der Mehrzahl auf den häuslichen Bereich. Als bevorzugte Beschäftigungen wurden Handarbeit, Tätigkeit im Haushalt und Lesen genannt. Auffällig viele Patientinnen hoben ihre Vorliebe für Ruhe und Gemütlichkeit hervor, wodurch ihre mehr zurückgezogene Lebensart bestätigt wird. Dagegen betonten nur zwei Patientinnen (VII, X), gerne tanzen zu gehen.

6. Soziale Einordnung

Anhand der Kriterien Kontaktfähigkeit, Selbständigkeit und Eigeninitiative wurden sechs Patientinnen (II, III, VII, X, XI, XII) als sozial gut oder befriedigend integriert eingestuft. Die übrigen sieben Patientinnen waren sozial nicht ausreichend eingeordnet. Sie fielen - trotz teilweise starken Kontaktwunsches - alle durch eine ausgeprägte Kontaktarmut auf. Bis auf eine Ausnahme lebten sie alle in ihren Familien. Diese eine Patientin (IX) war erst im Alter von 40 Jahren durch den Tod ihrer Mutter alleinstehend geworden. Danach war sie nicht mehr in der Lage, Kontakt zu finden, da sie ihr Leben ganz auf die Familie eingestellt hatte. Allerdings war hier und bei den anderen kontaktarmen Patientinnen verwunderlich, daß sie sich in keiner Weise um näheren Kontakt zu ihren Mitmenschen bemühten. Der Kontaktmangel ist mindestens zum Teil Folge fehlender Eigeninitiative.
Als weitere Ursache des Kontaktmangels kommt eine Kontaktangst infolge von enttäuschenden Kindheitserlebnissen, Minderwertigkeitsgefühlen und daraus resultierender Selbstunsicherheit sowie mangelndem Durchsetzungsvermögen hinzu.
Eine wesentliche Rolle spielt auch der Umstand, daß die Patientinnen wegen ihrer Lenkbarkeit und Anpassungsfähigkeit außerordentlich gut in ihre Familien eingegliedert sind. So bieten sie keinen Grund für innerfamiliäre Unstimmigkeiten, aufgrund derer sie sich eher außerhalb des Elternhauses orientieren würden. Kontaktmangel, Kontaktangst und fehlende Eigeninitiative führen auf der anderen Seite wiederum zu einer ungewöhnlich starken Bindung an die Familie, die ihrerseits eine beträchtliche Unselbständigkeit bewirkt. Die Patientinnen befinden sich somit in einem Circulus vitiosus, der nur durch eine Trennung von der Familie durchbrochen werden kann. Hierdurch können das

besondere Abhängigkeitsverhältnis der Patientinnen zum Elternhaus aufgehoben und Kontaktsuche und Selbständigkeit erzwungen werden. Dieses konnte in zwei Fällen (II, XII) - wie schon im Zusammenhang mit der überstarken Elternbindung erwähnt - beobachtet werden. Die Patientinnen hatten wegen ihrer speziellen Berufsausbildung das Elternhaus verlassen müssen und entwickelten plötzlich Kontaktfähigkeit, ausreichende Aktivität und Selbständigkeit.

Die sieben sozial unbefriedigend eingeordneten Patientinnen litten mehr unter ihrer Isolierung und ihrer Kontaktnot als unter ihrer ungenügenden körperlichen Entwicklung. Hieraus ist zu folgern, bei solchen Fällen den Eltern von einem bestimmten Zeitpunkt ab, am besten ab 16 bis 17 Jahren, eine Trennung von den Patientinnen zu empfehlen, um so den Vorgang einer normalen sozialen Einordnung zu erleichtern oder sogar erst zu ermöglichen.
Von den sechs sozial gut oder befriedigend eingeordneten Patientinnen lebten nur drei (VII, X, XI) innerhalb ihrer Familien. In allen drei Fällen ergab sich jedoch, daß beide Elternteile durch ihre berufliche Tätigkeit wenig Zeit für ihre Kinder hatten, und die Patientinnen dadurch schon im Kindesalter weniger umsorgt werden konnten.
Hierdurch wurde unbeabsichtigt dieselbe Wirkung erzielt wie bei der oben beschriebenen Trennung. Dagegen kam bei den sozial nicht befriedigend eingeordneten Patientinnen eine Berufstätigkeit der Mutter nur einmal vor (V), und in diesem Fall war die Mutter wegen der besonderen Art ihrer Tätigkeit meist zu Hause und für die Tochter verfügbar.

## D. ZUSAMMENFASSUNG

Nach der Literaturauswertung werden im zweiten Teil der vorliegenden Arbeit somatische und psychologische Befunde von 13 Patientinnen mit Gonadendysgenesie beschrieben und zusammengestellt. Alle Patientinnen zeigen Minderwuchs, chromosomale Defekte sowie körperlichen und psychischen Infantilismus. Anpassungsfähigkeit und gute Lenkbarkeit sind für Gonadendysgenesie-Patientinnen charakteristisch. Mangel an Selbständigkeit und Eigeninitiative sowie erhebliche Kontaktschwierigkeiten sind häufig erhobene Befunde. Bei unterentwickelter weiblicher Psychosexualität ergeben sich in keinem Fall Zweifel an der weiblichen Geschlechtsrolle. Die Intelligenz ist unterschiedlich, insgesamt aber unterdurchschnittlich. Ein Zusammenhang zwischen Chromosomen-Konstellation und Intelligenzgrad wird vermutet.
Nur sechs der 13 Patientinnen werden als sozial gut oder befriedigend eingeordnet eingestuft. Da Patientinnen mit Gonadendysgenesie stärker unter Kontaktnot als unter ihren körperlichen Mängeln leiden, wird in bestimmten Fällen eine rechtzeitige Trennung vom Elternhaus vorgeschlagen.

## E. LITERATURVERZEICHNIS


1. Albeaux-Fernet, M. et Déribeux, J.: Les dysgénésies ovariennes. Sem. hop. Paris, 31, 3135-3144 (1955)
2. Albright, F., Smith, P.H. and Fraser, R.: A syndrome characterized by primary ovarian insuffizienzy and decreased stature. Amer. J. Med. Sc., 204, 625-648 (1942).
3. Almquist, S., Hall, K., Lindstedt, S., Lindsten, J., Luft, R. and Sjöberg, H.E.: Linear growth, sulphation factor activity and chromosome constitution in 22 subjects with Turner's syndrome. Acta Endocr. Kbhvn. 42, 168-186 (1963)
4. Armstrong, C.N. in: Armstrong, C.N. and Marshall, A.J.: Intersexuality in vertebrates including man. London and New York: Academic Press 1964, 1. Aufl.
5. Azérard, E., Grupper, Ch., Nataf, J., Housset, E. et Mlle Bourillon: Syndrome de Turner (Aplasie ovarienne, petite taille et malformations congénitales) associé à un rétrécissement mitral. Bull. Soc. Méd. hop. Paris, 64, 1148-1153 (1948)
6. Bahner, F. und Schwarz, G.: Gonadendysgenesie mit Virilisierung (Partielle Testisdysgenesie). Schweiz. med. Wschr., 89, 987-989 (1959)
7. Barr, M.L.: The sex chromosomes of man. Amer. J. Obstet. Gynec., 93, 608-616 (1965).
8. Barr, M.L. and Bertram, E.G.: A morphological distinction between neurones of the male and female, and the behaviour of the nuclear satellite during acceleratet nucleo-protein synthesis. Nature, London 163, 676-677 (1949)
9. Bingel, A.: Ein Fall von angeborenem Eierstockmangel. Frankf. Zs. f. Path. 56, 534-545 (1942)
10. Bleuler, M.: Endokrinologische Psychiatrie. 1. Aufl. Thieme Stuttgart 1954
11. Blix, H.: Infantilismus mit Agenesia ovarii und anderen Mißbildungen. Sv. Läkartidu 64-73 (1953)
12. Bohm, E.: Lehrbuch der Rorschach-Psychodiagnostik. 1. Aufl. Bern und Stuttgart: Hans Huber 1951
13. Bruner-Lorand, J. in: Armstrong, C.N. und Marshall, A.J.: Intersexuality in vertebrates including man (s. da).
14. Buess, H.P.: Der angeborene Eierstockmangel und seine Beziehung zu den Theorien der Geschlechtsbestimmung. Gynaecologia 129, 359-390 (1950)

15. Carr, D.H., Morishima, A., Barr, M.L., Grumbach, M.M., Luers, T. and Boschann, H.W.: An XO/XX/XXX mosaicism in relationship to gonadal dysgenesis in females. J. clin. endocr. 22, 671-677 (1962)
16. Castillo, E.B. del, de la Balze, F.A. and Argonz, J.: Syndrome of rudimentary ovaries with estrogenic insuffizienzy and increase in gonadotropins. J. clin. endocr. 7, 385-422 (1947)
17. Chapelle, A., de la: Cytogenetical and clinical observations in female gonadal dysgenesis. Acta Endocr. K'hvn. 40, Suppl. 65, 1-122 (1962)
18. Daughaday, W.H., Salomon, W.D. jr. and Alexander, F.: Sulfation factor activity of sera from patients with pituary disorders. J. clin. endocr. 19, 743-758 (1959)
19. Davidson, W.M. and Smith, D.R.: A morphological sex difference in the polymorphonuclear neutrophil leukocytes. Brit. med. J. 1954 II, 6-7
20. Desclaux, P., Soulairac, A. et Delaville, M.: Syndrome de Turner avec troubles mentaux. Ann. endocr. Paris 13, 670-674 (1952).
21. DiGeorge, A.M. in: Textbook of Pediatrics, edited by Nelson, W.E. 8. Aufl. Philadelphia und London: W.B. Saunders Company 1964
22. Elliot, G.A., Sandler, M.B. and Rabinowitz, D.: Gonadal dysgenesis in three sisters. J. clin. endocr. 19, 955-1003 (1959)
23. Erskine, C.A. and Rannie, J.: Bilateral ovarian aplasia. Arch. of Path. 42, 381-390 (1946)
24. Eysenck, H.-J.: Dimensions of personality. 1. Aufl. London: Kegan Paul 1947
25. Eysenck, H.-J.: Fragebogen als Meßmittel der Persönlichkeit. Z. f. exp. u. angew. Psychol. 1, 291-335 (1953)
26. Eysenck, H.-J.: Das Maudsley Personality Inventory. 1. Aufl. Göttingen: Hogrefe 1959
27. Eysenck, H.-J.: Maudsley Persönlichkeitsfragebogen (MMQ). 2. Aufl. Göttingen: Hogrefe 1964
28. Ezes, H.: Infantilo-nainisme avec agénésie ovarienne et rétrécissement de l'isthme aortique. Ann. endocr. Paris 10, 258-268 (1949)
29. Ferguson-Smith, M.A.: Karyotype-phenotype correlations in gonadal dysgenesis and their bearing on the pathogenesis of malformations. J. med. genet. 2, 142-155 (1965)
30. Ferguson-Smith, M.A., Johnston, A.W. and Handmaker, S.D.: Primary amentia and micro-orchidism associated with an XXXY sex-chromosome constitution. Lancet 1960 II, 184-187

31. Ferguson-Smith, M.A., Alexander, D.S., Bowen, P., Goodman, R.M., Kaufmann, B.N., Jones, H.W. jr. and Heller, R.H.: Clinical and cytogenetical studies in female gonadal dysgenesis and their bearing on the cause of Turner's syndrome. Cytogenetics 3, 355-383 (1964)
32. Ford, C.E.: Human cytogenetics: Its present place and future possibilities. Amer. J. Human. Genet. 12, 104-117 (1960)
33. Ford, C.E., Jones, K.W., Polani, P.E., Almeida, J.C. and Briggs, J.H.: A sex chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). Lancet 1959 I, 711-713
34. Fraccaro, M., Ikkos, D., Lindsten, J., Luft, R. and Kaijser, K.: A new type of chromosomal abnormality in gonadal dysgenesis. Lancet 1960 II, 1144, (a)
35. Fraccaro, M. and Lindsten, J.: A child with 49 chromosomes. Lancet 1960 II, 1303, (b)
36. Fraccaro, M., Gemzell, C.A. and Lindsten, J.: Plasma level of growth hormone and chromosome completement in four patients with gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). Acta endocr. Kbhvn. 39, 496-507 (1960) (c)
37. Gasteiger, H.: Augenheilkunde. 2. Aufl. Berlin: de Gruyter 1963
38. Graber, H.: Ein Beitrag zur Frage der Ovarialaplasie unter Berücksichtigung eines Falles von beidseitigem Fehlen der Ovarien bei einem Neugeborenen. Virchows Arch. path. Anat. 299, 80-105 (1937)
39. Greither, A., Schlüter, I. und Wallmeier, E.: Über das Turner-Syndrom. Zur Persönlichkeitsanalyse kindlicher und erwachsener Turner-Patientinnen. Dtsch. Med. Wschr. 92, 417-422 (1967)
40. Grouchy, J. de, Lamy, M., Yaneva, H., Salomon, Y. and Netter, A.: Further abnormalities of the X-chromosome in primary amenorrhoea or in severe oligomenorrhoea. Lancet 1961 II, 777-778
41. Grumbach, M.M., van Wyk, J.J. and Wilkins, L.: Chromosomal sex in gonadal dysgenesis (ovarian agenesis): Relationship to male pseudohermaphroditism and theories of human sex differentiation. J. clin. endocr. 15, 1161-1193 (1955)
42. Guinet, P., Mathieu, J. et Tatin, J.: Etude histologique de l'ovaire dans un cas de syndrome de Turner. Ann. endocr. Paris 15, 499-504 (1954)
43. Hampson, J.L., Hampson, J.G. and Money, J.: The syndrome of gonadal agenesis (ovarian agenesis) and male chromosomal pattern in girls and women: Psychologic studies. Bull. Johns Hop. Hosp. 97, 207-226 (1955)
44. Hauser, G.A. in Overzier, C.: Die Intersexualität. 1. Aufl. Stuttgart: Thieme 1961

45. Hauser, G.A., Keller, M. und Wenner, R.: Gonadendysgenesie. Schweiz. med. Wschr. 86, 299-303 (1956)
46. Hertl, M.: Das Gesicht des kranken Kindes. 1. Aufl. München und Berlin: Urban und Schwarzenberg 1962
47. Hoffenberg, R. and Jackson, W.P.U.: Gonadal dysgenesis: Modern concepts. Brit. med. J. 1957 II, 1457-1462
48. Hoffenberg, R., Jackson, W.P.U. and Müller, W.H.: Gonadal agenesis with menstruation: A report of 2 cases J. clin. endocr. 17, 902-907 (1957)
49. Hustinx, T.W. and Stoelinga, G.B.: An X-ring chromosome in part of the somatic cells of a patient with some characteristics of the Turner syndrome. Genetica 35, 1-14 (1964)
50. Jacobs, P.A., Hardnen, D.G., Buckton, K.E., Court Brown, W.M., King, M.J., McBridge, J.A., Mac Gregor, T.N. and Mac Lean, N.: Cytogenetic studies in primary amenorrhoea. Lancet 1961 I, 1183-1189
51. Jensen, A.R.: The Maudsley Personality Inventory. Acta psychol. 14, 314-325 (1958)
52. Jost, A.: Recherches sur la différentiation sexuelle de l'embryon de lapin, troisième partie. Role des gonades foetales dans la différentiation sexuelle somatique. Arch. d'Anat. Micr. et de Morph. exp. 36, 271-315 (1947)
53. Karl, H.J., Back, F., Macias-Alvarez, I. und Raith, L.: Heterochromosomenfragmente bei der Gonadendysgenesie. Klin. Wschr. 45, 1225-1233 (1967)
54. Keller, W. und Wiskott, A.: Lehrbuch der Kinderheilkunde. 2. Aufl. Stuttgart: Thieme 1966
55. Kinch, R.A., Plunkett, E.R., Smout, M.S. and Carr, D.H.: Primary ovarian failure. Amer. J. Obstet. Gynec. 91, 630-644 (1965)
56. Koch, K.: Der Baumtest. 3. Aufl. Bern und Stuttgart: Hans Huber 1957
57. Laroche, C., Aubert, L., Detolle, P., Armand, P. et Platte, P.: Les agénésies ovariennes isolées avec taille normale. Ann. endocr. Paris 25, 1-12 (1964)
58. Lichtwitz, A., Grivaux, M. et Delaville, M.: Deux cas de nainisme avec insuffisance ovarienne totale et hypersécrétion d'hormone gonadotrope. Sem. hop. Paris 24, 2823-2835 (1948)
59. Lisser, H., Curtis, L.E., Escamilla, R.F. and Goldberg, M.B.: The syndrome of congenitally aplastic ovaries with sexualinfantilism, high urinary gonadotropins, short stature and other congenital abnormalities. J. clin. endocr. 7, 665-687 (1947)

60. Lyon, M.F.: Gene action in the X-chromosome of the mouse (Mus musculus L.). Nature, London 190, 372-373 (1961)
61. Lyon, M.F.: Sex-chromatin and gene action in the mammalian X-chromosome. Amer. J. Human. Genet. 14, 135-148 (1962)
62. Mac Lean, N., Hardnen, D.G. and Court Brown, W.M.: Abnormalities of the sex chromosome constitution in newborn babies. Lancet 1961 II, 406-408
63. Meyer, R.: Zum Mangel der Geschlechtsdrüsen mit und ohne zwittrige Erscheinungen. Virchows Arch. path. Anat. 255, 33-46 (1925)
64. Money, J.: Cytogenetic and psychosexual incongruities with a note on spaceform blindness. Paper read by invitation of the American Psychiatric Association in Symposium on Genetics and Sex 1962. Zit. Roth, M. and Ball, J.R.B. in: Armstrong, C.N. and Marshall, A.J.: Intersexuality in vertebrates including man (s. da).
65. Morgagni, J.B.: De sedibus et causis morborum. Lovanii 1767. Liber III, Epistola anat. medica XLVI
66. Neuhäuser, G. und Back, F.: Zytogenetische Varianten des Ullrich-Turner-Syndroms. Med. Klin. 21, 836-841 (1968)
67. Olivet, J.: Über den angeborenen Mangel beider Eierstöcke, zugleich ein Beitrag zur Frage der Kastration und der Behaarung. Frankf. Zschr. f. Path. 29, 477-491 (1923)
68. Overzier, C.: Differentialdiagnose der Intersexualität. Med. Klin. 53, 1, 677-680 (1958)
69. Overzier, C.: Behandlung der Gonadendysgenesien. Med. Welt 35, 1931-1936 (1965)
70. Park, W.W.: The occurence of sex chromatin in early human and macaque embryos. J. Anat. 91, 369-373 (1957)
71. Passarge, E.: Gastrointestinalblutung beim Turner-Syndrom infolge von Teleangiektasien in der Darmwand. Dtsch. med. Wschr. 93, 204-206 (1968)
72. Pich, G.: Über den angeborenen Eierstockmangel. Beitr. path. Anat. Jena 98, 218-263 (1936)
73. Phillip, E.: Versuch einer einheitlichen Betrachtung des Zwittertums. Dtsch. med. Wschr. 83, 129-134 (1958)
74. Polani, P.E., Hunter, W.F. and Lennox, B.: Chromosomal sex in Turner's syndrome with coarcation of the aorta. Lancet 1954 II, 120-121
75. Polani, P.E., Lessof, M.H. and Bishop, P.M.F.: Colour-blindness in "ovarian agenesis". Lancet 1956 II, 118-120

76. Prader, A., Schneider, J., Francés, J.M. and Züblin, W.: Frequency of the true (sex-chromatin-positive) Klinefelter's syndrome. Lancet 1958 I, 968-969

77. Randerath, E.: Über einen Fall von angeborenem Mangel beider Eierstöcke. Virchows Arch. path. Anat. 254, 798-810 (1925)

78. Renner, M.: Der Wartegg-Zeichentest im Dienste der Erziehungsberatung. Nach der Auswertung von Vetter. 1. Aufl. München und Basel: Reinhardt 1953

79. Rössle, R. und Wallart, J.: Der angeborene Mangel der Eierstöcke und seine grundsätzliche Bedeutung für die Theorie der Geschlechtsbestimmung. Beitr. path. Anat. Jena 84, 401-452 (1930)

80. Roth, M. and Ball, J.R.B.: in Armstrong, C.N. und Marshall, A.J.: Intersexuality in vertebrates including man (s. da)

81. Schmidt, H.: Über einen Fall von Pterygium colli, Kleinwüchsigkeit, beidseitigem Ohrentiefstand und Trichterbrust. Med. Klin. 60, 1360-1361 (1965)

82. Schürmann, P.: Über einen Fall von allgemeinem Infantilismus, bedingt durch beiderseitigen Mangel der Eierstöcke. Virchows Arch. path. Anat. 263, 649-655 (1927)

83. Silver, H.K. and Kempe, C.H.: Ovarian agenesis (congenital aplastic ovaries) in children. Amer. J. Dis. Child. 85, 523-530 (1953)

84. Singh, R.P. and Carr, D.H.: The anatomy and histology of XO human embryos and fetuses. Anat. Rec. 155, 369-383 (1966)

85. Stange, H.-H.: Therapeutische Probleme bei den konnatalen ovariellen Fehlbildungen. Med. Mitteilungen 20, 14-26 (1959)

86. Turner, H.H.: A syndrome of infantilism, congenital webbed neck and cubitus valgus. Endocrinology 23, 566-574 (1938)

87. Turpin, R., Lejeune, J., Lafoucarde, J., Chigot, P.-L. et Salmon, Ch.: Présomption de monozygotisme en dépit d'un dimorphisme sexuel: Sujet masculin XY et sujet neutre haplo X.C. R. Acad. sci. Paris 252, 3, 2945-2946 (1961)

88. Twiesselmann, F., Defrise-Gussenhoven, E. and Leguebe, A.: Incidence on genetics of mechanism of segregation and disjunction at meiosis in man. Nature 196, 1232-1233 (1962)

89. Ullrich, O.: Über typische Kombinationsbilder multipler Abartungen. Z. Kinderheilk. 49, 271-276 (1930)

90. Varney, R.F., Kenyon, A.T. and Koch, F.C.: An association of short stature, retarded sexual development and high urinary gonadotropin titers

in women. J. Clin. endocr. 2, 137-145 (1942)

91. Wallis, H.: Psychopathologische Studien bei endokrin gestörten Kindern und Jugendlichen. Z. Kinderheilk. 83, 420-453 (1960)
92. Wartegg, E.: Gestalt und Charakter. Beih. Z. angewandten Psychologie 84. Leipzig 1939, J.H. Barth
93. Wartegg, E.: Schichtdiagnostik. - Der Zeichentest (WZT). 8. Aufl. Göttingen: Hogrefe 1953
94. Wechsler, D.: Die Messung der Intelligenz Erwachsener. 8. Aufl. Bern und Stuttgart: Hans Huber 1964
95. Wilkins, L. and Fleischmann, W.: Ovarian agenesis. J. clin. endocr. 4, 357-375 (1944)
96. Williams, D.L. and Runyan, J.W.: Sex chromatin and chromosome analysis in the diagnosis of sex abnormalities. Ann. inter. Med. 64, 422-459 (1966)
97. Zizka, J., Havel, V. und Cicula, J.: Das Gonadendysgenesie-Syndrom. Gynaecologia 165, 239-251 (1968)

Herrn Professor Dr. P. A. König danke ich für die Beratung und Betreuung dieser Arbeit.
Besonders bedanken möchte ich mich bei Frau Dipl.-Psych. Dr. Viola Frick, die mich in psychologischen Fachfragen beraten hat.

Lebenslauf

Am 26. 7. 1944 wurde ich, Wilfried Kratzer, als zweites Kind des 1966 verstorbenen Ingenieurs August Kratzer und seiner Ehefrau Luise in Überlingen am Bodensee geboren.
Meine Kindheit verbrachte ich in Friedrichshafen, wo ich von 1950-55 die Grundschule und ab 1955 das Graf Zeppelin-Gymnasium besuchte. 1964 bestand ich dort das Abitur. Im gleichen Jahr begann ich in Tübingen Medizin zu studieren. Im Frühjahr 1965 legte ich das Vorphysikum, im Herbst 1966 das Physikum ab. Die klinischen Semester verbrachte ich mit Ausnahme des Sommersemesters 1967 (Universität Hamburg) ebenfalls in Tübingen. Dort schloß ich im Februar 1970 mein Studium mit dem Staatsexamen ab.